

University of Groningen

De verborgen erfenis

Hogendorp, J.; Jager, M.; Lamberts, M.; Wal, C. van de; Wissink, Y.; Zatout, M.

IMPORTANT NOTE: You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.

Document Version

Publisher's PDF, also known as Version of record

Publication date:

2000

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

Citation for published version (APA):

Hogendorp, J., Jager, M., Lamberts, M., Wal, C. V. D., Wissink, Y., & Zatout, M. (2000). *De verborgen erfenis*.

Copyright

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

Take-down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.

Rijksuniversiteit **Groningen**
Faculteit der Psychologische,
Pedagogische en Sociologische
Wetenschappen

Wetenschapswinkel
Geneeskunde en Volksgezondheid

RuG

Ψ \vec{E} t' \mathfrak{G} N_2

\S \odot \mathcal{H} \triangle $\%$ Σ

ω \perp \mathfrak{N} $[k]$ \ddot{e} \angle \S

De verborgen erfenis

Een onderzoek naar de psychosociale gevolgen van het hebben van
een kind met een stofwisselingsziekte.

Juli 2000

Colofon

Vraagnummer: GV 675
Titel: Zeldzame ziekten
Vraagindiener: Vereniging voor Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS)
Uitgave: Wetenschapswinkel Geneeskunde en Volksgezondheid
Adres: A. Deusinglaan 1
9713 AV Groningen
Postadres: Postbus 196
9700 AD Groningen
Telefoon: 050 3633174

Begeleider onderzoek: Dr. H.C. Mulder (vakgroep Sociologie Rijksuniversiteit Groningen)
E-mail: h.c.mulder@ppsw.rug.nl

Datum: juli 2000

De verborgen erfenis

RUG

Een onderzoek naar de psychosociale gevolgen van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte

Explorerend onderzoek in opdracht van de Wetenschapswinkel uitgevoerd door:

Jelly Hogendorp
Marc Jager
Mark Lamberts
Carien van der Wal
Yilka Wissink
Mel Zatout



Vakgroep Sociologie
Rijksuniversiteit Groningen

Juli 2000

Inhoudsopgave

	Pagina:
Dankwoord	1.
Inleiding	2.
Hoofdstuk 1	Opzet en aanpak van het onderzoek 3.
	Inleiding
	Doel van het onderzoek
	Vraagstellingen 4.
	Aanpak
	Verloop en verwerking van de interviews 5.
Hoofdstuk 2	Wat zijn stofwisselingsziekten? 6.
	Inleiding
	Chromosomen
	Genen
	Stofwisselingsziekten
	Erfelijkheid 7.
	Leven met een stofwisselingsziekte
	Het ontwikkelen van medicijnen tegen zeldzame ziekten
Hoofdstuk 3	Interviewverslagen Carien van der Wal 9.
	<i>“Je leert je echte vrienden wel kennen.”</i>
	<i>“Elk mens heeft wel iets en hij heeft dus dit.”</i> 13.
	<i>“We geven het pas op als hij het opgeeft”</i> 17.
Hoofdstuk 4	Interviewverslagen Jelly Hogendorp 21.
	<i>“Dag en nacht ben ik met hem bezig. Al jaren. Dat kind zit in mijn bloed. Iedere hartslag.”</i>
	<i>“...je moet gewoon verder..”</i> 26.
	<i>“Je moet de dingen echt positief blijven zien.”</i> 30.
Hoofdstuk 5	Interviewverslagen Marc Jager 35.
	<i>“Zij is zeker niet het kneusje in de klas.”</i>
	<i>“Ik ga nog geen belemmeringen zoeken, want er zijn nog zoveel mogelijkheden.”</i> 40.
Hoofdstuk 6	Interviewverslagen Mark Lamberts 43.
	<i>“Je ziet aan de buitenkant niets.”</i>
	<i>“Je bent je leven op dit ogenblik kwijt.”</i> 46.
Hoofdstuk 7	Interviewverslagen Mel Zatout 50.
	<i>“Het liefst wil ik dat Thom zo zelfstandig mogelijk wordt, naar capaciteit.”</i>
	<i>“In het begin had ik ook moeite om er over te praten.”</i> 56.
	<i>“Steeds weer moeten we voor hem vechten en voor hem opkomen.”</i> 61.

Hoofdstuk 8	Interviewverslagen Yilka Wissink	66.
	<i>"We gaan er van uit dat we hem hier thuis kunnen begeleiden naar zijn eindje."</i>	
	<i>"ik wil er wel mee leren leven, maar ik wil toch wel graag weten wat ik heb"</i>	74.
	<i>"Als ik vind dat mijn zoon hier niet goed behandeld wordt, heb ik het recht om naar een ander toe te gaan"</i>	80.
	<i>"Je hebt je verstand er ook niet zo bij, dus je laat het gewoon maar over je heen komen."</i>	84.
 Hoofdstuk 9	 Beantwoording vraagstellingen en aanbevelingen	 90.
 Geraadpleegde literatuur		 92.
 Bijlage	 Vragenlijst	

Dankwoord

In de eerste plaats zijn wij uiteraard veel dank verschuldigd aan alle ouders die aan de interviews hebben meegewerkt. Zij maakten tijd voor ons vrij en spraken belangenloos en openhartig over hun ervaringen. Zonder hen was dit rapport nooit tot stand gekomen. Daarnaast willen we Hanka Meutgeert van de Vereniging voor Kinderen met Stofwisselingsziekten danken. Zij heeft ons in de startfase van het onderzoek van informatie voorzien en de respondenten voor ons benaderd. Ook zijn wij Maria Hermsen en Jelte Bouma van de Wetenschapswinkel Geneeskunde en Volksgezondheid erkentelijk voor hun medewerking. Een woord van dank gaat ook naar Dr. G.P.A. Smit, kinderarts metabole ziekten in het Academisch Ziekenhuis Groningen. Hij gaf ons allen de mogelijkheid een dagdeel mee te lopen op de kinderopholiek en informeerde ons over de medische aspecten van stofwisselingsziekten. Ook de heer Herman Boeije, docent van de vakgroep Sociologie, heeft ons gesteund met zijn adviezen aangaande interviewtechnieken. Tot slot dank aan de heer Henk Mulder voor zijn enthousiaste begeleiding en steun gedurende ons project.

Yilka Wissink
Mel Zatout
Mark Lamberts
Marc Jager
Jelly Hogendorp
Carien van der Wal

Inleiding

Voor u ligt het eindrapport van ons onderzoek naar de psychosociale aspecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte dat is uitgevoerd door zes sociologie studenten van de vakgroep Sociologie van de Rijksuniversiteit Groningen. Wij deden dit in het kader van ons derdejaars project 'medische sociologie'. Dit project heeft tot doel de sociologische kennis, opgedaan in de voorgaande studie jaren, in paktrijk te brengen.

Het onderwerp van dit onderzoek is ons aangedragen door de Vereniging voor Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS). Zij gaven aan de Wetenschapswinkel Geneeskunde en Volksgezondheid van de Rijksuniversiteit Groningen de opdracht om de psychosociale gevolgen van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte in kaart te brengen. Wij hebben op onze beurt deze opdracht voor hen uitgevoerd. Aan de hand van zestien persoonlijke gesprekken met ouders van kinderen met een stofwisselingsziekte hebben we geprobeerd te achterhalen wat hun ervaringen zijn binnen het gezin, met de familie, de omgeving en met de zorg.

Opbouw van het verslag

In hoofdstuk 1 van ons verslag willen we allereerst ingaan de opzet en de aanpak van het onderzoek. Dan volgt in hoofdstuk 2 een uitleg van de medische aspecten van een stofwisselingsziekte. In hoofdstuk 3 t/m 8 worden de interviewverslagen en antwoorden op de vraagstellingen per interview uiteen gezet. Naar aanleiding van deze resultaten worden in hoofdstuk 9 de vraagstellingen beantwoord en aanbevelingen gedaan voor vervolgonderzoek.

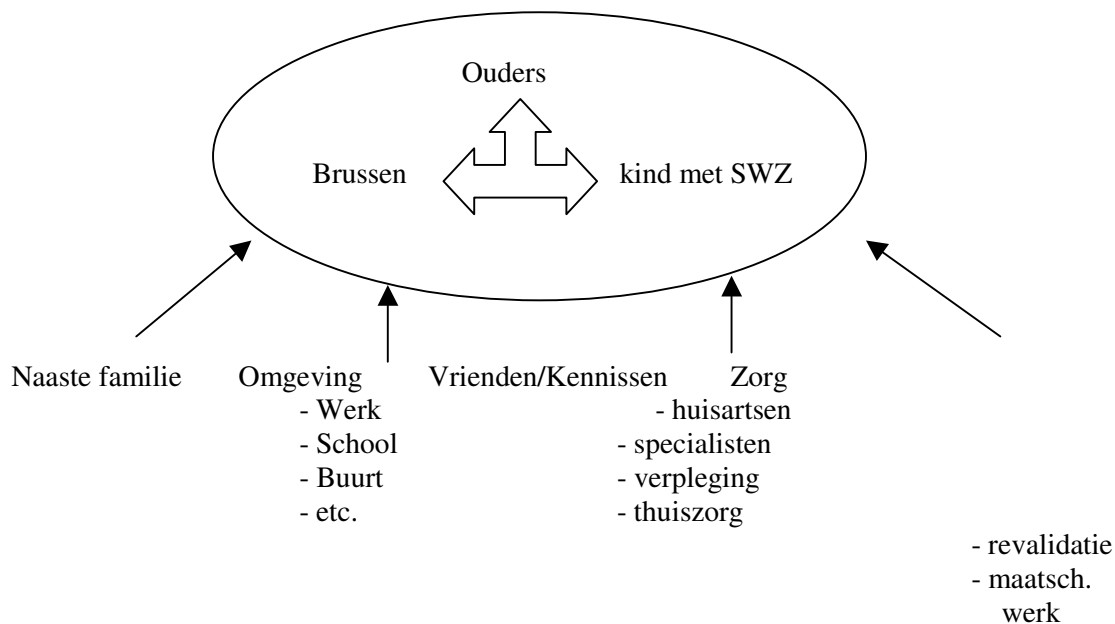
Hoofdstuk 1 Opzet en aanpak van het onderzoek

Inleiding

Metachromatische leukodystrofie, Citrullinemie, de ziekte van Pompe, Glucogeen-stapelingsziekten. Bijna niemand heeft er ooit van gehoord. Toch maken dergelijke termen voor veel gezinnen deel uit van de dagelijkse realiteit. Het zijn namelijk stuk voor stuk zeer zeldzame stofwisselingsziekten. In Nederland zullen naar schatting zo'n 800 ouders per jaar te horen krijgen dat hun kind aan één van de 600 stofwisselingsziekten lijdt (*foldermateriaal VKS*). Dit is een groot aantal vergeleken met bijvoorbeeld de 400 kinderen die jaarlijks te maken krijgen met kanker. Toch is er weinig bekend over het hebben van een stofwisselingsziekte en de gevolgen die het kan hebben voor alle betrokkenen. Dit gebrek aan kennis van en informatie over deze zeldzame ziekten bestaat zowel op wetenschappelijk gebied, als in de samenleving. De meeste mensen weten niet wat zij zich bij het hebben van een stofwisselingsziekte voor moeten stellen of hebben er zelfs nog nooit van gehoord. Voldoende aanleiding voor de VKS, de patiënten-vereniging voor kinderen met een stofwisselingsziekten en hun ouders, om meer inzicht te willen verkrijgen in de gevolgen van het hebben van zo'n ziekte. Om dit inzicht te verkrijgen diende de VKS enige tijd geleden een onderzoeksvoorstel in bij de Wetenschapswinkel Geneeskunde en Volksgezondheid. De Wetenschapswinkel zag in het project 'medische sociologie' een mogelijkheid alvast een exploratief onderzoek uit te voeren.

Doel van het onderzoek

Doel van het door ons uitgevoerde exploratieve onderzoek is het in kaart brengen van de psychosociale gevolgen van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte. Centraal hierbij staan de ouders van kinderen met zo'n zeldzame ziekte. We hebben daarvoor, uitgaande van het perspectief van de ouders, het volgende model opgesteld:



Vraagstellingen

Het onderzoek was gericht op het beantwoorden van de volgende vraagstellingen:

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?
2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?
3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?
4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving (werk, school en buurt)?
5. Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

Bij vraagstelling 1 gaan we ervan uit dat de ouders spreken voor het hele gezin, omdat zij hier voldoende inzicht in zullen hebben.

Bij de vraagstellingen 2 tot en met 4 realiseren we ons dat er sprake is van een eenzijdige benadering van de verschillende relaties en gaan daarom uit van de *beleving* van de relatie door de ouders.

Aanpak

Het verhaal van de ouders met een kind met een stofwisselingsziekte diende als primaire informatiebron. Door middel van half open interviews met hen werd geprobeerd te achterhalen wat de gevolgen zijn van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte voor een gezin.

Gezien de intensiteit van de gesprekken hebben we ons beperkt tot drie interviews per persoon. Dat zou betekenen dat er in totaal achttien gesprekken gevoerd zouden worden door de zes student-interviewers. Onder andere door een plotselinge verslechtering van de situatie van twee kinderen werden uiteindelijk zestien interviews ook daadwerkelijk afgenomen.

De gezinnen werden geselecteerd door Hanka Meutgeert van de Vereniging voor Kinderen met Stofwisselingsziekten. Er werd geprobeerd aan de hand van door ons aangedragen indicatoren gezinnen te selecteren, die zoveel mogelijk onderlinge verschillen vertoonden, zodat eventuele overeenkomsten in ervaringen duidelijker naar voren zouden komen. Daarbij heeft zij zich beperkt tot de vier Noordelijke provincies. De indicatoren zijn:

- lichamelijk of geestelijke aandoening
- wel of niet behandelbaar
- mate van progressiviteit
- hoe lang de diagnose al bekend is (langer of korter dan 2 jaar geleden)
- de leeftijd waarop de diagnose is gesteld.

Het gesprek met de ouders vond plaats aan de hand van zes 'parapluvragen', namelijk:

1. Kunt u in uw eigen woorden vertellen wat uw kind(eren) mankeert?
2. Wanneer kreeg u, of iemand anders, het vermoeden dat er iets mis zou kunnen zijn met de gezondheid van uw kind?
3. Wat was uiteindelijk de diagnose?
4. Is er behandeling mogelijk? En was dat direct duidelijk?
5. Hoe past u het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte in in uw dagelijks leven?
6. Hoe denkt u dat het verder gaat met uw gezin, wat verwacht u op de korte en lange termijn?

Daarnaast werd per hoofdvraag een lijst gemaakt met deelvragen waar op teruggevallen kon worden als het gesprek niet zou lopen (zie bijlage). De gehele vragenlijst is gebaseerd op de fasen uit het onderzoek van Lucia Tielen (*Elskamp, Balledux & Tielen, 1998*).

In het kader van de voorbereiding op de interviews is er literatuuronderzoek gedaan naar zeldzame ziekten. Daarnaast bezochten we de opdrachtgevers: de Wetenschapswinkel voor Geneeskunde en Volksgezondheid van de Rijksuniversiteit Groningen en Hanka Meutgeert van de VKS in Zwolle.

Zij voorzagen ons van informatie, foldermateriaal, een aantal jaargangen van de Wisselstof (het verenigingsblad van de VKS) en een aangrijpende videofilm.

Dr. Smit, kinderarts metabole ziekten van het Academisch Ziekenhuis in Groningen, gaf een lezing over de betekenis van het hebben van een stofwisselingsziekte in medische zin. Ook mochten we alle zes een dagdeel met hem meelopen op de kinderopholikliniek van het academisch ziekenhuis, zodat we al kennis konden maken met een aantal kinderen met een stofwisselingsziekte en hun ouders.

Samen met drs. Boeije, universitair docent en onder andere gespecialiseerd in het geven van interviewtrainingen en dr. Mulder, begeleidend docent, hebben we tot slot door middel van een rollenspel het interviewen van de ouders geoefend.

Verloop en verwerking van de interviews

De gesprekken werden opgenomen met een bandrecorder, zodat de interviewers zich zo goed mogelijk konden concentreren op het luisteren naar het verhaal van de ouders. In de meeste gevallen werd gesproken met één van beide ouders, soms ook met beide. De duur van de interviews varieerde van drie kwartier tot tweeëneenhalf uur.

Het is lastig gebleken om met zes mensen naar één conclusie toe te werken, want het is onvermijdelijk dat de persoonlijke stijl van iedere interviewer zijn weerslag vindt in de verslagen. Ten eerste omdat de ene persoon de gesprekken anders voert dan de ander en ten tweede omdat er enige variatie zit in de wijze van verslaggeving, bijvoorbeeld de dosering van citaten. Idealiter zou een aanpak geweest kunnen zijn, dat iedereen alle interviewverslagen had gelezen en op basis daarvan een concluderend concepthoofdstuk had geschreven. Deze concepthoofdstukken zouden vervolgens tot één tekst moeten worden verwerkt. Voor een dergelijke procedure ontbrak de tijd. Daarom is de volgende aanpak gekozen:

Op individuele basis zijn de gesprekken gevoerd met de ouders. De opzet van de uitwerking van deze interviews verliep volgens een vooraf vastgesteld concept, namelijk aan de hand van de vragenlijst. De individuele stijlverschillen leidden uiteindelijk tot verfrissende verschillen in de rapportage. Aan het eind van elk interview vond een terugkoppeling plaats naar de vijf vraagstellingen van het onderzoek. Op basis van de uitkomsten hiervan hebben we een gezamenlijk slothoofdstuk kunnen schrijven.

Hoofdstuk 2 Wat zijn stofwisselingsziekten?

Inleiding

Ons lichaam is eigenlijk net een chemische fabriek. Er vinden heel veel chemische reacties plaats om ons lichaam aan het werk te houden. Het kleinste niveau waarop dat gebeurt is binnen in de cel. Ons lichaam is opgebouwd uit vele miljoenen cellen. Elke cel heeft een speciale taak, afhankelijk van het orgaan waarin die cel zich bevindt. In elke cel bevinden zich een heleboel celorganellen die alleen met een elektronen-microscopio zichtbaar zijn. Zij hebben allemaal een eigen rol in alle biochemische processen. Ook heeft elke cel een celkern. Vanuit deze kern worden alle eigenschappen en functies van de cel geregeld. In de celkern liggen de chromosomen.

Chromosomen

Chromosomen bevatten de informatie voor al onze erfelijke eigenschappen. Elke cel bevat 46 chromosomen, 23 paren. Eén van die paren bestaat uit de geslachts-chromosomen. Een man heeft twee ongelijke geslachtschromosomen, een X-chromosoom van zijn moeder en een Y-chromosoom van zijn vader; een vrouw heeft twee X-chromosomen. De overige 22 chromosomenparen bestaan uit twee gelijke chromosomen, waarvan er één van de vader en één van der moeder geërfd is. Op de chromosomen liggen genen. Geschat wordt dat er 50.000 tot 100.000 verschillende genen zijn. Omdat alle chromosomen in tweevoud aanwezig zijn (behalve de geslachtschromosomen van de man), hebben we ook alle genen in tweevoud.

Genen

Een gen bevat de informatie (code) voor één erfelijke eigenschap. Er kan een enzym of eiwit worden gemaakt door het lichaam, omdat het de code van het gen 'afleest'. Dat enzym (eiwit) is noodzakelijk om een chemische reactie op gang te krijgen, die de cel of de celorganen een bepaalde taak uit laat voeren. Dit draagt er uiteindelijk toe bij dat ons lichaam naar behoren functioneert. Soms is de code van een gen veranderd. Die verandering heeft tot gevolg dat een bepaald enzym niet of onvoldoende wordt aangemaakt door dat gen. Ieder mens draagt een aantal veranderde genen bij zich, naar wij nu weten. Meestal merk je daar niets van, omdat de werking van het abnormale gen wordt gecompenseerd door het andere gen, op de andere helft van het chromosomenpaar. Pas wanneer het enzym (eiwit) helemaal niet of vrijwel niet aangemaakt wordt, kan er een probleem ontstaan.

Stofwisselingsziekten

Wanneer de genetische code ontbreekt, en er daardoor een bepaald enzym (eiwit) niet voldoende in het lichaam aangemaakt wordt, kan ziekte ontstaan; stofwisselingsziekte. Soms zijn de ziekteverschijnselen gering, soms ernstig, mede afhankelijk van de plaats waar de stofwisselingsziekte zich in het lichaam presenteert. Stofwisselingsziekten in de lever hebben bijvoorbeeld hele andere ziekteverschijnselen dan stofwisselingsziekten in de hersenen. Bovendien is de ernst van de ziekteverschijnselen afhankelijk van het belang van het ontbrekende enzym voor het lichaam. Hoe belangrijker het enzym is, des te erger zijn de ziekteverschijnselen. Een aantal stofwisselingsziekten is behandelbaar, al zijn het er ondanks intensief onderzoek nog steeds weinig. Deze behandeling kan bestaan uit dieetmaatregelen, waarbij bepaalde onderdelen van de voeding worden weggelaten, of worden toegevoegd. Een aantal ziekten wordt vroeg opgespoord door middel van screening van pasgeborenen, omdat de start van de behandeling in een vroeg stadium veel problemen kan voorkomen. Maar een veel groter aantal komt pas na enige maanden tot jaren aan het licht. Voor bepaalde aandoeningen zijn er op de stofwisseling inwerkende medicijnen beschikbaar. Voor een aantal ziekten wordt getracht het enzym wat er niet is, aan te vullen. Bij een aantal andere ziekten, kan orgaantransplantatie worden verricht, waardoor het lichaam het ontbrekende enzym weer kan aanmaken. Dit houdt wel in dat het hele leven medicijnen tegen afstotingsverschijnselen moeten worden genomen.

Erfelijkheid

Verreweg de meeste stofwisselingsziekten hebben een recessieve overerving. Iemand die drager is van een recessief gen zal daar geen last van hebben, omdat de werking van het normale gen overheerst. Om ziek te worden moet het recessieve gen tweemaal aanwezig zijn: één afkomstig van de vader en

één afkomstig van de moeder. De ouders weten pas dat zij drager zijn van hetzelfde recessieve gen als er een kind wordt geboren waarbij op een zeker moment wordt vastgesteld dat het lijdt aan een stofwisselingsziekte. Het is dan belangrijk om te weten dat de kans dat een volgend kind dezelfde ziekte heeft, 25% is. Soms komt deze wetenschap niet op tijd: omdat de eerste symptomen van een aantal ziekten enkele jaren kunnen uitblijven kan het zijn dat er, wanneer er een stofwisselingsziekte bij een kind wordt vastgesteld, al broertjes of zusjes zijn die dezelfde aandoening kunnen hebben. De kans dat ze gezond zijn is statistisch gezien groter, 75%. Sommige stofwisselingsziekten hebben een geslachtsgebonden recessieve overerving. Dit betekent dat het recessieve gen op het X-chromosoom is gelegen. Vrouwen met het gen zijn draagster. Zij zijn meestal niet ziek (zij hebben immers een normaal gen op het andere X-chromosoom). Mannen met het recessieve gen worden ziek, omdat zij maar één X-chromosoom hebben en dus het tekort niet kunnen compenseren. Bij geslachtsgebonden recessieve overerving hebben de zonen van draagsters 50% kans dat zij net als hun moeder draagster zijn. Ook bij deze ziekten weet een moeder vaak pas dat zij draagster is wanneer er bij een zoon een stofwisselingsziekte wordt vastgesteld. Tenzij er in de vrouwelijk lijn van de familie al eerder mannen waren waarbij een bepaalde ziekte werd vastgesteld. Er zijn ook andere manieren van overerving, maar deze twee komen bij stofwisselingsziekten het meest voor.

Leven met stofwisselingsziekten

In Nederland zullen naar schatting zo'n 800 ouders per jaar te horen krijgen dat hun kind lijdt aan een stofwisselingsziekte. Soms is dat een dramatische mededeling, omdat blijkt dat de aard van die specifieke ziekte ervoor zal zorgen dat deze kinderen nooit kunnen opgroeien tot volwassenen. Soms blijven ouders lang in onzekerheid, omdat het moeilijk blijkt om voor te stellen hoe de toekomst er voor hun kind uit zal zien. Vaak hebben ouders en kind al het een en ander achter de rug en moeten er na de diagnose nog meer onderzoeken gedaan worden, of wordt het kind opgenomen om met een behandeling te starten. Hoe de situatie ook is en om welke stofwisselingsziekte het ook gaat, het leven van het gezin zal nooit meer hetzelfde zijn als voor de diagnose. Het is belangrijk dat ouders zelf zoveel mogelijk weten over de ziekte van hun kind. Ook met het oog op eventuele volgende kinderen binnen het gezin is voorlichting van belang. Daarom worden ouders meestal verwezen naar een specialist in een academisch ziekenhuis en naar een klinisch geneticus.

Vaak moet het gezin zich aanpassen aan veranderde omstandigheden. Bijvoorbeeld als is komen vast te staan dat de ziekte een slechte prognose heeft. Door sommige ziekten worden kinderen verstandelijk en lichamelijk gehandicapt en verliezen steeds meer van hun lichaamsfuncties. Maar ook als de ziekte behandelbaar is, moet het gezin zich aanpassen. Bijvoorbeeld als er sprake is van een dieet of van strenge leefregels, noodzakelijk om de symptomen van de ziekte uit te laten blijven (*foldermateriaal VKS*).

Het ontwikkelen van medicijnen tegen zeldzame ziekten

Zeldzaam. Het woord zegt het al: het komt weinig voor. Dit geldt voor de zeldzame ziekten zelf, maar zeker ook voor de literatuur die beschikbaar is over zeldzame ziekten. Er is maar heel weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan op dit gebied. Dit terwijl er alleen al in Nederland meer dan tienduizend mensen lijden aan deze aandoeningen. De kennis die wel beschikbaar is, gaat vrijwel altijd over technische aspecten van de ziekten zoals erfelijkheid en diagnosestelling. Onderzoek naar de psychosociale effecten binnen gezinnen met een of meer kinderen met een zeldzame ziekte is nauwelijks voorhanden. Toch mag nooit worden vergeten dat de zeldzaamheid van een ziekte ook van invloed kan zijn op de beleving van mensen. Dat is alleen nog niet onderzocht.

Voor veel zeldzame ziekten is tot op de dag van vandaag geen medicijn beschikbaar. De reden hiervoor is niet zo zeer het gevolg van een gebrek aan mogelijkheden op het gebied van de wetenschap, maar is voornamelijk van commerciële aard.

Het zoeken naar en ontwikkelen van een medicijn tegen welke ziekte dan ook is bijna altijd uiterst kostbaar. Het gevolg hiervan is dat een geneesmiddel dat op de markt gebracht wordt winstgevend genoeg moet zijn om de kosten te dekken die farmaceutische bedrijven moeten maken tijdens het ontwikkelings- en productieproces. Erik Tambuyser, medeoprichter van Innogenetics en nu vice-president van het farmaceutische bedrijf Genzym zei hierover in 1997 in De Standaard:

“Farmabedrijven kunnen die miljarden wel investeren, maar alleen als ze voldoende verkopen om hun

investering terug te verdienen en nog iets over te houden om in het volgende product te investeren. Anders gaan ze over de kop, zo eenvoudig is dat. Wie op een nieuw geneesmiddel geen omzet van tien-twintig miljard per jaar haalt, zit in de problemen.” Geneesmiddelen voor zeldzame ziekten, ook wel weesgeneesmiddelen genoemd, falen op het gebied van winstgevendheid omdat het aantal mensen dat er baat bij heeft, veel te laag is.

De enige andere instantie die de miljarden tot zijn beschikking heeft voor het investeren in de ontwikkeling van medicijnen tegen zeldzame ziekten is de overheid.

Met deze achterliggende gedachte werd in 1983 in de Verenigde Staten de *Orphan Drug Act* in werking gesteld. Deze stelt farmaceutische bedrijven door middel van financiële impulsen in staat om wel de investeringen te doen die nodig zijn voor het ontwikkelen van weesgeneesmiddelen. Zo mogen bedrijven bijvoorbeeld de helft van hun investeringen in de ontwikkeling en produktie van medicijnen tegen zeldzame ziekten aftrekken van de belasting en krijgen ze zeven jaar de exclusieve verkooprechten. Dat het systeem werkt is duidelijk gebleken. In de tien jaar voordat de wet in werking trad, hadden zeven weesgeneesmiddelen de markt gehaald. In de vijftien jaar daarna werden er meer dan achthonderd middelen ontwikkeld en meer dan honderdveertig weesgeneesmiddelen goedgekeurd voor de markt, waarvan 23 in 1996.

In Europa en in Nederland is het echter nog lang niet zover. In politieke kringen is er een aantal jaren geleden in de Tweede Kamer en in het Europese Parlement wel gesproken over maatregelen om de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen te stimuleren, maar daar is vooralsnog niets uitgekomen wat de positie van medicijnen tegen zeldzame ziekten wezenlijk heeft veranderd.

Hoofdstuk 3 Interviewverslagen Carien van der Wal

Interview 1

“Je leert je echte vrienden wel kennen.”

Inleiding

Een interview met een ouder echtpaar, van eind vijftig, begin zestig jaar, met drie kinderen (dertigers), waarvan bij hun dochter en oudste zoon, ongeveer een jaar geleden Metachromatische Leuko Dystrophy (MLD) is geconstateerd. MLD is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte, die voornamelijk bij jonge kinderen (rond de geboorte of rond het veertiende jaar) voorkomt. Het is een progressieve ziekte, met een gemiddelde levensverwachting van 1 tot 7 jaar. De eerste symptomen die kunnen optreden zijn motorische storingen, voornamelijk bij het lopen. Na verloop van tijd kunnen epileptische aanvallen opkomen en de spiercoördinatie kan wegvallen. Uiteindelijk ontstaan er voedingsproblemen en problemen met de luchtwegen.

Bij de vader is 14 jaar geleden een bijzondere vorm van de ziekte MS vastgesteld, maar omdat de symptomen van deze ziekte veel overeenkomsten hebben met MLD, wordt er nu onderzocht of de vader niet ook MLD heeft. De vader is bedrijfsleider geweest bij de Albert Heijn, heeft in de bouw gewerkt en werd later campinghouder. Hij heeft enkele jaren geleden zijn bedrijf overgedragen aan zijn dochter en schoonzoon. De moeder zit al 22 jaar bij de EHBO en heeft ook nog Rode Kruiswerk gedaan. Op dit moment is ze alleen nog vrijwilligster bij de EHBO.

Prediagnostische fase

De ouders kregen 14 jaar geleden (rond 1986) de indruk dat er iets mis was met hun zoon. Hij was toen begin twintig en gedroeg zich vreemd en agressief. *“Hij liep rond met wapens, deed opstandig en kwam op de gekste tijden thuis. We hadden de indruk dat hij ons met opzet aan het treiteren was.”*

Ze gingen met hem naar de huisarts. De huisarts vond het een vriendelijke jongen en merkte niets vreemds aan hem. Hij zag geen probleem, maar thuis werd het zo erg dat de ouders hem niet meer in huis konden hebben. Op een bepaald moment ging de jongen zelf

's nachts naar de huisarts. Hij is toen naar een psychiatrische afdeling van een nabijgelegen ziekenhuis verwezen, waar hij een gesprek had met een psychiater. De zoon werd erg agressief en is direct opgenomen in een gesloten inrichting. *“Hij had niks bij zich en mocht niet eens meer naar huis om spullen te halen.”* Na jaren wilden de ouders wel weten wat er met hun zoon aan de hand was. De arts van de inrichting vertelde hen dat hij al die jaren aan Schizofrenie leed. De ouders wisten hier niet zo veel van en kregen alleen een foldertje mee naar huis.

Ondertussen ging het met de zoon steeds slechter. Hij werd vergeetachtig, zijn handcoördinatie werd steeds slechter en hij ging steeds slechter lopen. Na een hersenscan, een paar jaar later, bleek dat hij aan een vorm van Alzheimer zou leiden. De ouders hadden de indruk dat de symptomen niet bij Alzheimer of Schizofrenie pasten, maar de artsen in de inrichting deden hier verder niets aan. Hij kwam in deze periode om de veertien dagen een weekend thuis. Dit ging, volgens de ouders prima. Ze moesten hem wel helpen bij bepaalde dingen, zoals aankleden.

Tijdens de tweede zwangerschap van de dochter (toen dertig jaar) in 1998, raakte zij erg in de war. Er was in die periode boven water gekomen dat zij in haar jeugd enige jaren seksueel misbruikt was. Dit bracht enorme spanningen met zich mee, mede omdat de schoonzoon hier al eerder van op de hoogte was en, volgens de ouders, niets deed om hun dochter te helpen. In maart 1999 werd zij onderzocht en is de ziekte MLD vastgesteld. Zij is toen, in eerste instantie voor het uitzoeken van de medicijnen, opgenomen in een tehuis voor jong dementerenden (vanaf zeventig jaar).

Naar aanleiding van de diagnose van de dochter is de zoon opnieuw onderzocht en zijn de hersenscans naast elkaar gelegd. Hij bleek ook MLD te hebben en al 14 jaar met een verkeerde diagnose rond te lopen.

Naar aanleiding van de diagnose is er niets veranderd aan de situatie van de zoon. Hij zit nog steeds vast in de psychiatrische inrichting en de ouders maken zich ook erg bezorgd over de gevolgen voor de zoon van het veertienjarig (onnodige) verblijf in de inrichting.

Diagnose

Over de ziekte MLD is tot op heden weinig bekend. Het komt voornamelijk voor bij kleine kinderen. Voor de ouders was het dan ook moeilijk om informatie te verkrijgen over MLD bij kinderen. Via internet hebben zij gegevens uit Noorwegen en Amerika verkregen. Via de Stichting Correlatie zijn ze in contact gekomen met de VKS. Via de VKS zijn ze iets meer te weten gekomen over MLD. Het zou een afwijking zijn aan het veertiende chromosoom, waardoor de genen niet zouden werken. Toen de ouders meer te weten wilden komen over de ziekte zijn ze terechtgekomen bij de vereniging van Stapelingsziekten. MLD zou symptomen van MS hebben. Bij de vader was jaren geleden MS geconstateerd en op dit moment wordt er onderzocht of de vader ook MLD heeft. Hij zou de drager kunnen zijn van deze erfelijke ziekte.

De ouders hebben het gevoel dat vader en zoon veertien jaar lang met een verkeerd 'stempel' op hebben gelopen. *"Hoeveel mensen lopen er niet rond met een stofwisselingsziekte? Kunnen ze op de tv niet eens een programma maken over zeldzame ziektes, in plaats van voor de zoveelste keer die bevallingen? De huisarts zei nog, ik wil wedden dat jij over twee jaar meer over stofwisselingsziekten weet dan ik."*

Over het verloop van de ziekte van hun twee kinderen weten ze niet veel. *"Onze schoonzoon vertelt ons dat onze dochter binnen vijf jaar wel zal overlijden, maar dit is bij kleine kinderen met MLD meestal het geval. Over MLD bij volwassenen is niks bekend."* Er is dus veel onduidelijkheid over de toekomst.

Behandeling

Er is voor beide kinderen geen behandeling mogelijk. De zoon verblijft nog steeds in de psychiatrische inrichting, waar hij volgens de ouders 'onmenselijk' wordt behandeld. Hij krijgt nog steeds dezelfde medicijnen om rustig te blijven, wordt slecht verzorgd en gaat ook steeds slechter lopen. De ouders hebben slecht contact met de instelling en zij vinden dat hij niet menswaardig wordt behandeld. Zij hebben ontdekt dat, wanneer de zoon oefening krijgt, hij niet achteruit gaat. Hij kan echter geen fysiotherapie krijgen of subsidie voor een aangepaste fiets. In eerste instantie was er ook geen mogelijkheid dat hij een rolstoel zou krijgen van de gemeente, maar na lang aandringen kon het via de AWBZ wel. De zoon zou nu te slecht zijn om van de inrichting naar het verpleeghuis van de dochter te gaan. De ouders moeten dit ook allemaal zelf regelen. De ouders zijn enorm gefrustreerd dat het zo moeilijk is om allerlei praktische zaken geregeld te krijgen. Ze stuiten steeds tegen een muur van bureaucratische regels.

De dochter zit nog steeds in verpleeghuis voor jonge dementerenden. *"Zij is zelf in de veronderstelling dat het tijdelijk is en heeft erg veel heimwee. Zij heeft amper contact met haar twee kleine kinderen en haar echtgenoot. Dat is toch schandalig! We hebben zo te doen met haar. Ze is daar opgesloten door haar man, hij heeft haar gewoon gedumpt!"*

Leren leven met de ziekte

De kinderen komen samen om de 14 dagen thuis. De dochter mag, door alle problemen met haar man, niet meer naar haar eigen gezin, wat haar erg verdrietig maakt. Volgens de ouders gaat het in deze weekenden prima. Al is dochter wat vergeetachtig, is ze de tijd geregeld kwijt en heeft ze moeite met schrijven en ander klein handwerk. Als ze ergens een antwoord op geeft komt het vaak verward over. Haar concentratie vermogen is niet echt goed en ze heeft, net als de zoon moeite met lopen. *"Ze hebben allebei last van bedplassen, maar daar hebben veel meer mensen last van. Daar heb je spullen voor. Daarvoor hoeven ze toch niet in zo'n tehuis."* De zoon heeft, naast moeite met lopen, last van vergeetachtigheid en veel moeite met eten. *"Hij slikt alles in één keer door, zonder te kauwen, we krijgen er soms een hartverzakking van. Daarom prakken of malen we zijn eten maar. We hebben al een keer moeten ingrijpen, want hij stikte bijna. Als je er wat van zegt wordt hij kwaad. Je moet mensen met MLD niet zeggen wat ze moeten doen, dan forceer je het en worden ze opstandig. Ze waarden daarentegen, wel een heleboel".* De zoon en dochter hebben ook moeite met aankleden, maar daar helpen de ouders ze ook mee. Ze begrijpen niet waarom hun kinderen opgesloten moeten zitten. *"(...) maar willen ze niet zonder toestemming thuis houden, want we zijn bang dat, wanneer het met één van beide slechter zal gaan, ze dan misschien niet meer terug kunnen."*

Zij ervaren ook de financiële gevolgen van de ziekten van hun kinderen. Naast de reiskosten van en naar de kinderen komen de juridische kosten als gevolg van de problemen met de schoonzoon, er ook nog bij. De schoonzoon wil de dochter ontoerekeningsvatbaar laten verklaren, zodat hij de camping en

de kinderen voor hem alleen heeft. Voor de ouders is de juridische strijd om de rechten van hun dochter erg belangrijk en het brengt voor hen de nodige spanningen met zich mee.

De zoon heeft geen andere contacten dan zijn ouders. In de periode dat hij erg opstandig was (rond zijn twintigste) heeft hij veel vrienden afgestoten en door zijn langdurige opname heeft hij geen nieuwe contacten opgebouwd. De dochter heeft, afgezien van wat familieleden en vrienden van haar ouders, ook niet veel contacten. Dit komt mede door het negatieve beeld dat haar man van haar schetst bij vrienden en familie.

De ouders praten voornamelijk met elkaar over de problemen en onzekerheden over de toekomst van hun kinderen. Ze willen hun vrienden er niet mee lastig vallen. *“Ze zullen wel denken; daar heb je hen ook weer, ze praten alleen maar over hun zieke kinderen”*. Veel vrienden begrijpen het ook niet en ze hebben daar dan ook geen contact meer mee. *“Je leert je echte vrienden wel kennen”*. Vrienden van vroeger zijn nog wel met hen bezig, maar vooral ook met de bijkomende problemen die er door de ziekte van hun dochter met de schoonzoon zijn ontstaan. Met nabije familie hebben ze wel goed contact, al zien ze hen niet veel. De ouders hebben door de ziekte van hun kinderen weinig tijd, geld en energie over voor sociale activiteiten, zoals vakanties in het buitenland. *“Het zou eens zo goed zijn voor ons om een weekendje weg te gaan”*. Zij zijn eigenlijk constant met het welzijn van hun kinderen bezig en praten hier veel over met elkaar. Door de spanningen ontstaan er ook fysieke klachten bij de ouders, zij kunnen niet goed slapen en hebben eigenlijk nergens meer zin in. Hobby's schieten er daardoor bij in.

De toekomst

Over de toekomst bestaan erg veel onzekerheden. Er is geen behandeling mogelijk, maar de ouders gaan er niet van uit dat het op korte termijn veel slechter met hun kinderen zal gaan. Het gaat in hun ogen best goed met ze, ondanks de afgenomen vaardigheden. Zij zitten vooral in hun maag met de problemen rondom de toekomst van hun dochter en haar kinderen. Ze willen proberen hun dochter in een tehuis dichtbij de oude vrienden en familie geplaatst te krijgen, zodat ze meer contact krijgt met haar familie en vrienden van vroeger.

Beantwoording vraagstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

De relaties binnen het gezin zijn, ondanks de vele spanningen rondom de ziekte van twee van de drie kinderen, hechter geworden. De ouders praten veel met elkaar over de situatie en zien hun kinderen regelmatig. Zij komen eens in de twee weken een weekend naar de ouders, waar zij liefdevol worden opgevangen. De ouders hebben echter weinig tijd en energie voor ontspanning over.

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?

Met naaste familie hebben zij wel goed contact, al zien ze hen niet erg veel.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?

Door de ziekten binnen het gezin hebben de ouders, naar eigen zeggen, wel hun echte vrienden leren kennen. De zoon heeft door zijn langdurige opname en zijn wisselvallige gedrag geen vrienden overgehouden. De dochter krijgt nog wel een enkele keer bezoek van oude vrienden en kennissen, ondanks de negatieve verhalen die haar man over haar vertelt. Over het algemeen willen de ouders hun vrienden en kennissen niet lastig vallen met hun problemen, dit zou ze nog meer van hen verwijderen.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

Er is op zich wel begrip van de omgeving. Beide ouders werken niet meer. De moeder doet nog wel veel vrijwilligerswerk en hier houden ze genoeg rekening met de situatie thuis.

5. *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?*

Met de zorg hebben de ouders zeer slechte ervaringen. Ze zijn in het begin niet serieus genomen en hun zoon heeft 14 jaar lang met een verkeerde diagnose in een psychiatrische inrichting gezeten. Na de diagnose is er niks veranderd aan zijn situatie. Hij wordt, zo zeggen de ouders, 'onmenselijk' behandeld. De dochter zit in een tehuis voor jong dementerenden, terwijl ze hier veel te jong voor is. Hier kan echter op korte termijn ook niks aan veranderd worden.

Interview 2

“Elk mens heeft wel iets en hij heeft dus dit.”

Inleiding

Een gesprek met een gehuwde moeder van een gezin met twee kinderen. Een dochter van 12 en een zoon van 10 jaar. Zij beheren een boedistisch centrum in een mooie rustieke omgeving. De zoon heeft een recessief erfelijke stofwisselingsziekte, Fructose 1 – fosfaat aldolase deficiëntie genaamd, waarbij hij een aantal enzymen niet heeft. Deze enzymen zorgen voor de suikerverdeling. Fructose kan hij niet verteren, het blijft een half afgebroken stof, die in zijn lichaam als gif gaat werken. Het trekt extra zouten aan en hij krijgt hierdoor leverstoornissen. Als hij teveel fructose binnenkrijgt kan hij uiteindelijk in coma raken. Dat is dus heel gevaarlijk.

Prediagnostische fase

Rond de leeftijd van zes maanden wilde de zoon geen andere dingen eten dan melk, geen groente en fruithapjes, hij vond alles vies. De moeder bleef dus maar doorgaan met de borstvoeding, tot de leeftijd van 10 maanden, want pap wilde hij bijvoorbeeld ook niet. Ze wilde het wel afbouwen, want het vergde veel energie. Ze konden alleen niets vinden wat de jongen wilde eten. *“Op een bepaald moment stelde mijn vader voor om brood in melk te dopen en het hem te geven. Dat vond hij erg lekker. De pap- en groente- en fruithapjes-fase sloegen we daarom maar over. Hij bleef goed groeien, al sloiep hij erg veel. Dat ging zo een tijdje door, totdat ze op het consultatiebureau ongerust begonnen te worden, want hij groeide niet zo goed meer. Hij kreeg een steeds boller buikje en kon niet evenwichtig staan.”* De ouders hadden niet het gevoel dat er wat mis was; het was een vrolijk jochie en zag er niet ziek uit, hij at verder alleen niets anders dan dat brood. Ze probeerden af en toe wel andere dingen, maar dat spuugde hij steeds uit. Ook vitaminepreparaten spuugde hij uit. Ze dwongen hem verder niet, waardoor hij ook niet ging overgeven. Rond de leeftijd van 15 maanden wilde het consultatiebureau hem om de 3 weken zien. Hij groeide niet goed en hij werd wat gelig. Zij waren erg ongerust, maar de ouders niet, want zij zagen niks vreemds aan hem, omdat het zo geleidelijk ging. Het Bureau drong aan om naar de huisarts te gaan. De huisarts vond ook dat hij een rare buik had en liet een echo maken in het ziekenhuis. *“Daar schrokken ze enorm, want hij had een lever die 2 keer te groot was. De radioloog kwam erbij en we kregen hem bijna niet mee naar huis.”* Door de drukte in het ziekenhuis zou hij pas een paar weken later opgenomen kunnen worden. De ouders werden toen ook wel erg ongerust en hebben een ander ziekenhuis gezocht waar hij direct terechtkon voor observatie. Daar werd hij uitgebreid onderzocht en kwam hij op een leververzachtend dieet. Hij mocht geen groente en fruit, maar dat wilde hij ook niet.

Ondanks de onderzoeken bleef hij een goedlachs jongentje. Ze wilden hem al bijna naar huis laten gaan, omdat de artsen niets konden vinden. De kinderarts van het ziekenhuis vond het toch allemaal erg vreemd en ging op zoek naar meer informatie. Hij stuitte op een onderzoek uit de jaren '70 naar fructose-intolerantie bij een gezin met 12 kinderen, waarvan er 7 het hadden. Om te kijken of de zoon dit ook had gingen ze hem in het ziekenhuis een klein beetje fructose inspuiten om te kijken hoe hij hierop zou reageren. De reactie was erg heftig; binnen 10 minuten was hij diep in coma. De kinderarts schrok hier ook van en na inspuiting van glucose kwam hij langzaam, na een diepe slaap, weer bij. *“Hij is daar heel ziek van geweest, omdat hij toch glucose binnen had gekregen. We zijn toen door de kinderarts toen doorverwezen naar een kinderziekenhuis met een stofwisselingspecialist. Hij was toen 17 maanden.”*

Diagnose

De diagnose was dus een fructose-deficiëntie FPD. Na de onderzoeken mocht hij naar huis, maar hij mocht geen groente en fruit, geen eiwitten, peulvruchten en geen suiker eten. De ouders waren al jaren vegetariërs, maar omdat de zoon vlees moest eten moest de moeder toch af en toe vlees bereiden (wat ze eigenlijk verleerd was). Dat was voor haar echt iets waar ze zich overheen moest zetten. De rest van de familie bleef wel vegetarisch eten. Het was wel een hele omschakeling. Ze kregen dieetadviezen vanuit het ziekenhuis en hij werd regelmatig gecontroleerd (bloedafname, echo's). In het begin elke

maand, later om het half jaar en sinds een jaar of twee maar 1 maal per jaar op controle. In het begin had hij een lever van een 6-jarig kind. De lever werd niet kleiner, maar hij groeide 'in zijn lever'.

Behandeling

De zoon blijkt 2 van 3 bepaalde enzymen niet te hebben, wat inhoudt dat hij niet kan sjoemelen met zijn dieet. Hij heeft heel snel last als hij zich er niet strikt aan houdt.

Naast het belangrijke dieet krijgt hij vanaf zijn 17^e maand ook een laxermiddel, omdat hij anders last van verstoppingen krijgt. Dit komt omdat hij weinig vezels binnenkrijgt. Door die last met de ontlasting werd hij ook erg agressief. De moeder heeft ook het gevoel dat, wanneer hij niet regelmatig eet, of lang niks eet, zijn suikerniveau zakt, waardoor hij klierig wordt. Dit is door de artsen niet bevestigd, maar hij moet wel regelmatig eten om zijn suikerniveau op peil te houden. *"Het is niet meetbaar, maar wel merkbaar."*

Zijn sociaal emotionele ontwikkeling wordt door de zorg erg goed in de gaten gehouden, met behulp van allerlei testjes. Al is de zorg verder meer medisch dan sociaal. Er wordt binnen het gezin, over het algemeen, ook erg veel gepraat met elkaar. Zij zijn erg open, ook over de ziekte van hun zoon. Al is er weinig informatie over bekend. De artsen konden hierdoor ook weinig informatie aanleveren. De ouders hebben wel veel moeite gedaan om, via oproepen in bladen en via de NVAS (vereniging voor allergieën) in contact te komen met mensen met een fructose intolerantie. De ouders van deze vereniging hadden echter andere praktische problemen, bijvoorbeeld hoe je de kinderen van de snoep weg houdt, waardoor de sociale problemen ook anders waren. De zoon proefde echter zelf snel genoeg wat niet goed voor hem was en spuugde het altijd direct uit. Hierdoor hebben ze geen contact met lotgenoten. Ze hebben alleen gepraat met een jongen van 22, die wel wist dat hij bepaalde dingen niet mocht eten, maar waarbij nooit de goede diagnose was gesteld. Hij had niet zoveel problemen met de ziekte. *"De jongen zei dat je er oud mee kan worden, dat was het belangrijkste. Je mag alleen niet alles eten en drinken. Hij vertelde ook dat hij heel goed suiker konden proeven. Vandaar ook dat onze zoon en hij direct door hebben waar suiker in zit en ze het daarom ook direct uitspugen."*

Via de kinderarts zijn ze in aanraking gekomen met de VKS, maar daarmee voelen zij zich niet erg verwant, omdat hun zoon de enige jongen in Nederland is met deze afwijking. *"Dat vond ik het nadeel van het blaadje van de VKS (...) wat staat daar een ellende in. Dat je weet van een kind dat het binnen een paar jaar dood gaat. Ik ga daarom ook nooit naar een open dag toe. Als je ziet wat daar allemaal voor geregeld moet worden, mijn zoon zou zich doodschrikken. Hij is eigenlijk te gezond en daarom is het eigenlijk geen vereniging waar ik me heel erg verwant mee voel. Hoogstens om te kijken of er nog mensen zijn die het ook hebben, maar die zitten er dus niet tussen."*

Leren leven met de ziekte

Bij familie-uitjes wordt er erg rekening gehouden met het dieet. Voor allerlei scenario's wordt eten meegenomen. Hij mag alleen water en melk drinken. Thee, koffie en bouillon mag ook wel, maar daar houdt hij niet zo van. Hij is zelf heel alert op dingen die hij niet mag en spuugt ook direct iets uit als hij merkt dat hij het niet mag hebben. Hij let erg op de verpakking, want hij weet dat hij er erg ziek kan worden van verkeerd eten. Uit eten gaan vindt hij daarom niet leuk, omdat je dan niet weet wat er precies in het eten zit. *"Hij eet het liefst gewoon patatjes bij de snackbar om de hoek, omdat de hele familie dit kan eten. Daarom eet we allemaal soms wel eens een beetje kip, om hem het gevoel te geven dat we met hem mee eten. Hij vindt het niet leuk dat hij vlees moet eten, omdat je daar dieren voor dood moet maken, daarom eet hij het niet meer dan 1 of 2 keer per week."*

Er is in de omgeving in eerste instantie weinig begrip voor het dieet. Het is 'abnormaal' dat hij geen groente en fruit, snoep en ijsjes mag. Bij vriendjes slapen was in het begin heel moeizaam. Eerst werd er alleen bij hen gespeeld en dan kreeg hij een lijstje mee wat hij wel en niet mag hebben. De moeder gaf dan ook vaak wat eten mee zodat ze zeker wist dat hij goed zou eten. Door het gebrek aan begrip had de moeder bij nieuwe contacten het gevoel dat ze de ziekte van haar zoon moest aandikken om maar begrip te krijgen voor de situatie. *"Ik heb wel geleerd dat ik het soms een beetje moet aandikken om begrip te krijgen (...) daardoor zijn mensen meer gemotiveerd om te zorgen dat hij echt niks binnenkrijgt"* Op school houden ze na een goede uitleg, nu wel veel meer rekening met de jongen."

Ouders van kinderen uit zijn klas bellen ook wel op om te vragen wat hij wel en niet mag.” De jongen wordt niet echt gepest op school en als dit wel gebeurt gaat de moeder naar school om er over te praten. Hij heeft verder genoeg vriendjes en doet het goed op school. De leerkrachten op school zijn ook op de hoogte van de situatie en de gevolgen van het niet houden aan zijn dieet.

De naaste omgeving en familie zijn ook erg begripvol en kennen zijn dieet goed.

De geloofsovertuiging geeft verder wel veel morele ondersteuning en geestelijke begeleiding. Hierdoor kunnen ze dingen meer in een perspectief zien. *“Als je ergens moeite mee hebt, kan je dat gewoon accepteren. Je moet in het hier en nu leven om goed met dingen om te gaan. Je moet nu een goed leven leiden en de goede dingen doen. Elk mens heeft wel iets en hij heeft dus dit.”* Omdat de ziekte van hun zoon recessief erfelijk is en de beide ouders hiervan dus drager zijn hebben ze ervoor gekozen om na hun zoon geen kinderen meer te krijgen.

De toekomst

Tot de volwassenheid zal hij nog wel 1 keer per jaar gecontroleerd moeten worden.

Als hij zich goed aan zijn dieet zal houden zullen er in de toekomst verder niet echt problemen ontstaan en kan hij er gewoon oud mee worden.

Beantwoording vraagstellingen

1. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?*

De relaties binnen het gezin zijn zeer goed. Er wordt veel gepraat en niet alleen maar over de ziekte van de zoon. Naast aanpassingsproblemen, wat betreft het dieet, zijn er niet echt spanningen ontstaan door de ziekte. Familie-uitstapjes moeten echter wel tot in detail worden voorbereidt, omdat de zoon regelmatig moet eten en er niet altijd de specifieke voedingsmiddelen aanwezig zijn. Omdat de ziekte recessief erfelijk is hebben de ouders ervoor gekozen om na hun zoon geen kinderen meer te krijgen.

2. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?*

De naaste familie is erg goed op de hoogte van het dieet van de zoon. Zij weten precies wat hij wel en niet mag eten en hierdoor kunnen de ouders hun zoon gerust bij hen achterlaten.

3. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?*

Bij nieuwe contacten wordt de situatie in eerste instantie wat aangedikt, om de mensen de ernst van de ziekte in te laten zien. Hierdoor zijn mensen er meer alert op dat de jongen geen slechte dingen binnen krijgt. Wanneer dit allemaal duidelijk is zijn er weinig problemen met vrienden en kennissen.

4. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?*

In eerste instantie reageert de omgeving wel vreemd. Het is niet ‘normaal’ dat de jongen al die dingen niet mag eten. Later ontstaat er wel meer begrip. De school is op de hoogte van de ziekte van de jongen en ziet er op toe dat hij geen verkeerde dingen binnenkrijgt. Ouders van klasgenootjes bellen ook wel op om te vragen wat voor traktatie gegeven kan worden. De relatie met de omgeving is dus (voornamelijk na een goede uitleg) goed.

5. *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?*

De ouders hebben een goede relatie met de zorg. De zoon wordt regelmatig gecontroleerd en er is ook goed toegezien op zijn ontwikkeling. Al is de zorg wel voornamelijk van medische aard een niet sociaal.

Interview 3

“We geven het pas op als hij het opgeeft”

Inleiding

Dit interview is gehouden met beide ouders van een gezin met drie zoons, in de leeftijd van 8, 5 en 4 jaar, waarvan de jongste zoon het CDG-syndroom heeft. Dit is een complexe erfelijke aandoening in de suiker-eiwit-verbinding. Het gaat om een suiker-eiwit-verbinding die bij de zoon niet tot stand komt en daardoor ontstaan er allerlei afwijkingen. Alles wijkt eigenlijk af; het hart, de nieren, de lever, verkeerde vetophoping, ingetrokken tepels, zijn skeletbouw en de vorm van zijn schedel zijn anders, zijn kleine hersens krimpen in, hij heeft epilepsie en zijn gehoor zou slechter kunnen worden. Hij heeft ook een ontwikkelingsachterstand en kan daardoor nog niet lopen en niet goed zitten. Hij is de laatste tijd erg ziek geweest, waardoor hij sneller achteruit is gegaan. Hij eet op dit moment zelf niet meer en krijgt daarom sondevoeding.

De vader is al jaren arbeidsongeschikt, als gevolg van rugklachten en de moeder heeft een full-time baan bij de belastingdienst.

Prediagnostische fase

Bij de geboorte, in het ziekenhuis, had de moeder al het idee dat er iets mis met haar zoon was. Ze dacht dat hij een beetje blind was, maar iedereen vond het flauwekul. Ook de vader zag het op het eerste moment niet. De artsen hebben hem wel even in de gaten gehouden, want hij zag wat blauw rondom de ogen en het mondje. De volgende morgen konden ze naar huis, maar twee dagen later zijn ze op eigen initiatief naar de kinderarts gegaan en hebben aangegeven dat er iets niet in orde was. De kinderarts zag nog steeds niets bijzonders en oefende een beetje druk uit door aan te geven dat er bij opname erg veel onderzoeken zouden komen. Hij zei: *“Als u over een paar maanden nog steeds het gevoel heeft dat er iets niet in orde is, kom dan maar terug.”*

De moeder wist echter zo zeker dat er iets niet in orde was en wilde de jongen daarom niet mee naar huis nemen. In het ziekenhuis werd hij toen ook snel erg ziek. Achteraf zei de kinderarts wel dat het het moederinstinct was, waardoor de moeder aanvoelde dat er iets mis was met haar zoon. Na allerlei onderzoeken kwam er in eerste instantie niets uit. Later ontdekte de kinderarts, door een speciaal bloedonderzoek dat in die periode gestart was, tot de ontdekking dat het een zeldzame stofwisselingsziekte was, waar maar driehonderd kinderen in de wereld aan lijden. De ouders wilden natuurlijk zoveel mogelijk informatie. Er was echter heel weinig over de ziekte bekend en wat er over geschreven was was erg confronterend, volgens de kinderarts. Hij wilde hen daarom in eerste instantie zo min mogelijk informatie geven. Ze kregen uiteindelijk, na aandringen van hun kant, maar één A4-tje mee naar huis met informatie. Daarop stond te lezen dat hij niet ouder dan een jaar zou worden. Hier zijn de ouders enorm van geschrokken. *“Even hield alles op... Langzaam maar zeker begin je dan toch weer.”*

Diagnose

Drie weken na de geboorte is de diagnose gesteld. *“Dit is vrij snel, omdat er toen toevallig in die periode dat speciale bloedonderzoek was gestart om te kijken hoeveel kinderen met deze stofwisselingsziekte boven water zouden kunnen komen. Dit is zijn ‘redding’ geweest.”*

Het bleek erfelijk te zijn en om onzekerheden weg te nemen zijn de andere zoons ook ‘door de molen’ gegaan. Zij bleken hoogstwaarschijnlijk niet belast te zijn met deze ziekte.

De eerste maanden hadden de ouders helemaal geen tijd om met elkaar over de situatie te praten. Er moest van alles gebeuren. Hun zoon moest verder onderzocht worden, maar in eerste instantie was er nergens plaats. Na een paar weken was die er wel en daardoor moesten ze dagelijks op en neer naar het ziekenhuis, dat niet in de buurt was. Ze zorgden ervoor dat er altijd één van hen twee bij de zoon in het ziekenhuis aanwezig was. Verder moesten de andere twee zoon thuis ook opgevangen worden. *“Je rent van hot naar her om van alles te regelen. Veel tijd om met elkaar over de situatie te praten heb je dan niet.”* Na allerlei onderzoeken is de zoon uiteindelijk wel weer thuis gekomen. Er bleek geen behandeling mogelijk. Ze wilden zoveel mogelijk over de ziekte te weten komen. Aangezien er weinig over de ziekte bekend was, zijn ze via het internet in contact gekomen met het CDG-network. Hier

konden ze wereldwijd contacten leggen en ondersteuning en tips krijgen. Ook zijn ze lid geworden van een grote CDG-vereniging in Duitsland en ze bezoeken de 'meetings' hiervan dan ook. Daarnaast zijn ze naar een groot internationaal CDG-congres in België geweest vorig jaar. Dit was erg interessant voor hen. Hierdoor zijn zij ook in aanraking gekomen met de artsen en onderzoekers, waar ze direct vragen aan konden stellen. De ouders hebben hen persoonlijk leren kennen en hierdoor goed contact met ze. *"Het is heel fijn om te weten wie de mensen zijn, die bezig zijn met onderzoek. We mailen ook met ze en dan heb je er tenminste een gezicht bij. Zij zijn ook erg geïnteresseerd in ons en weten van onze situatie."*

In het ziekenhuis hebben ze ook informatie over stofwisselingsziektes willen zoeken en zijn toen gestuit op de folder van de VKS. Een week later werd er toevallig een bijeenkomst georganiseerd waar ze naar toe zijn gegaan. Hier hebben ze achteraf veel aan gehad, al was het voor hen wel een confrontatie. *"Je ziet zoveel verschillende kinderen, met verschillende aandoeningen, dat was wel erg confronterend."*

De ouders van de moeder hebben met name met de acceptatie van de ziekte veel moeite gehad. Ze wilden ook niet teveel bijzonderheden weten en dachten dat het wel weer goed zou komen of dat de diagnose niet goed gesteld was. *"Dit was waarschijnlijk een soort zelfbescherming. Later is dit wel veranderd, maar het blijft erg moeilijk. Ze zijn wel direct dichterbij de buurt gaan wonen om toch wat op te kunnen vangen. Ze hadden ook eigenlijk dubbel verdriet, voor hun kleinzoon en voor hun dochter."* Andere familie en vrienden wisten wel dat er wat ernstigs aan de hand was, maar waren vooral erg afwachtend. De ouders wisten in eerste instantie nog niet in welke mate het een ernstige ziekte was en dit maakte het ook erg moeilijk uit te leggen aan iedereen. In het eerste jaar hebben ze het vooral erg moeilijk gehad met de reactie van de omgeving. Het raakte hen dat men in het begin het allemaal heel erg vindt, maar naar verloop van tijd iedereen zijn eigen leven weer oppakt. *"Dan is het niet meer zo belangrijk dat het kind daar is. Voor ons wel, wij blijven in die cirkel zitten. Voor de rest heeft iedereen zijn eigen leven en soms is dat wel eens moeilijk voor ons. (...) Wij leven elke dag met hem. Wij maken alle ups en downs met hem mee."*

De behandeling

Er is geen behandeling mogelijk. Alleen de symptomen kunnen in sommige gevallen bestreden worden, bijvoorbeeld infectieziekten. Wanneer hij erg ziek is gaat hij naar het ziekenhuis en daar proberen ze hem zo goed mogelijk te helpen. Ze hebben een tijdje geleden wel een experimenteel medicijn gebruikt, maar het werd niet bewezen dat het werkte. De ouders hebben echter wel het gevoel dat het slechter met hun zoon gaat, nadat ze gestopt zijn met het medicijn.

Zij zijn verder erg bedreven in het omgaan met de voedingspomp en het toedienen van de medicijnen, via sondes en dergelijke. Het ziekenhuis heeft hen hierin erg goed begeleid. *"Dit gaat uiteindelijk ook vanzelf. Als je veel in het ziekenhuis bent ga je vanzelf meehelpen. Heel veel taken neem je over. Soms denk ik wel eens dat we halve dokters zijn. Dat moet ook wel, want hij heeft een intensieve verzorging nodig en die kunnen ze hem eigenlijk niet bieden. Daar komt nog bij dat hij een bijzondere ziekte heeft en we vinden dat we hem daarom goed in de gaten moeten houden, anders doen ze teveel onnodige onderzoeken. We proberen hem te beschermen tegen onderzoeken die niet nodig zijn."*

Leren leven met de ziekte

De andere twee kinderen zijn erg verbonden met hun broertje. Ze weten eigenlijk niet beter dan dat hun broertje ziek is en helpen mee met kleine handelingen. De ouders praten er wel over, maar willen hun kinderen er ook niet teveel mee belasten. Op school had de oudste zoon grote problemen, als gevolg van de gespannen gezinssituatie. Bij de middelste zoon lijken deze problemen ook te ontstaan. Ze worden op school, na veel gesprekken, uiteindelijk wel goed begeleidt. De ouders houden de school op de hoogte van de situatie thuis. De leerkrachten merken aan het gedrag van de jongens zelf ook wel wanneer de jongste zoon ziek is. Ze zijn wat onhandelbaarder en luisteren minder goed. Dit is nu dus verklaarbaar. De zonen hebben wel veel vriendjes, die veel over de vloer komen. *"Ze mogen bij ons misschien iets meer, omdat ze al zo beperkt zijn door hun broertje. En onze zoons maken ook direct aan nieuwe vriendjes duidelijk dat ze een gehandicapt broertje hebben. Iedereen moet zijn handen eerst wassen als ze bij ons binnen komen, omdat onze jongste zoon zo vatbaar is voor allerlei ziekten."*

Er gaat natuurlijk erg veel aandacht naar de jongste zoon, maar de ouders proberen het zo goed mogelijk te verdelen. Het gezin gaat voor alles. Hobby's, zoals het duiken van de vader, staan duidelijk op de tweede plaats. Hierdoor is hun sociale omgeving wel kleiner geworden. *"Van ons oude sociale leven is eigenlijk niks meer over."* Langzaam maar zeker draait de omgeving wel bij in hun reactie. Ze hebben veel vrienden verloren, maar hebben er door hun contacten met lotgenoten veel vrienden bij gekregen, waar ze erg veel aan hebben. De familie is ook wel behulpzaam, met name een tante. Zij vindt het, in tegenstelling tot veel anderen, geen probleem om bij de jongen te zijn en weet hoe ze moet handelen bij problemen. Door de problemen die kunnen ontstaan, zoals een ademhalingsstilstand, is het voor de ouders erg moeilijk om hun zoon ergens achter te laten. Als de jongste zoon niet te ziek is gaat hij 3 dagen in de week naar de kinderopvang en hebben ze 3 dagdelen in de week hulp van een aantal verpleegkundigen. Daarnaast moeten ze 24 uur per dag bij hem zijn. Op het werk van de moeder zijn ze wel erg begripvol. Ze kan makkelijk vrij krijgen als dat nodig mocht zijn. Zij zijn verder wel afhankelijk van de schema's van de professionele thuiszorg, wanneer ze een keer ergens naar toe willen. De jongste zoon beperkt het gezin dus erg. Hierdoor hebben ze weinig tot geen tijd voor ontspanning en familie-uitjes. Er moet van alles tot in de puntjes geregeld worden voordat ze weg kunnen. De ouders hebben eigenlijk helemaal geen tijd meer voor elkaar, maar ondanks alles zijn ze veel dichter naar elkaar toe gegroeid. *"Je hoort vaak van andere ouders; of je groeit nog veel verder naar elkaar toe of het gaat mis. Eén van beide, een tussenweg schijnt er niet te zijn. Wat dat betreft zijn wij er erg goed mee om gegaan. We hebben beide de behoefte om er veel over te praten en ik denk dat dat ook heel belangrijk is. We zijn allebei vechters en zullen niet bij de pakken neer gaan zitten."* Dit zijn ze ook naar hun zoon toe. Ze laten zien dat zij ook doorvechten en dat proberen ze hem ook heel duidelijk te maken. *"We geven het pas op als hij het opgeeft."*

De toekomst

De ouders hebben erg veel tegenwerking van verzekeraars en de gemeente gehad bij het verkrijgen van speciale voorzieningen, die zij door de ziekte van hun zoon, nodig hebben. Een aangepaste fiets is na heel veel brieven en telefoontjes pas gerealiseerd. Ook de toestemming voor de verbouwing van hun huis duurt erg lang door de verschillende procedures. *"Je wordt er zo gefrustreerd van. Als ik het niet voor mijn zoon zou doen, had ik het allang opgegeven. Het is onbegrijpelijk dat ze overal zo moeilijk over doen."* De vader maakt het speciale speelgoed meestal zelf, omdat het onbetaalbaar blijkt te zijn.

Ondanks het negatieve toekomstperspectief van hun zoontje blijft de familie plannen maken voor de toekomst. Ze gaan op dezelfde voet verder en een, tot in de puntjes geregelde, vakantie naar het buitenland wordt dit jaar voor het eerst ondernomen. De ouders denken er ook niet over om hun zoon ooit uit huis te plaatsen. Ze zullen er alles aan doen om hem te laten merken dat ze voor hem blijven vechten.

De ouders benadrukken aan het eind van het gesprek dat het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte niet alleen maar negatieve kanten heeft. Hun waarden- en normenpatroon is erdoor veranderd. Ze hechten minder waarde aan materiële zaken en waarderen hele kleine dingen nu veel meer dan vroeger. *"Ik weet nog goed dat onze oudste zoon leerde fietsen op de camping. We stonden er allebei met tranen in onze ogen van blijdschap naar te kijken."*

Beantwoording vraagstellingen

1. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?*

Door de ziekte van hun jongste zoon hebben de ouders eigenlijk geen tijd meer voor zichzelf of veel andere dingen. Zij zijn 24 uur per dag met hem bezig en het hele gezin draait om de jongen. De ouders proberen hun schaarse tijd daarom voornamelijk aan hun gezin te besteden en proberen hun andere zoons ook voldoende aandacht te geven. Wanneer ze met het hele gezin op pad willen gaan moet alles tot in de puntjes geregeld worden. Ook wanneer ze de zorg even tijdelijk aan een ander moeten

overlaten moeten er veel voorbereidingen worden getroffen. Ondanks alles zijn ze een hecht gezin en de ouders zijn ook erg naar elkaar toe gegroeid. Zij denken zelf dat dit komt omdat ze beiden erg de behoefte hebben om te praten en ze allebei 'vechters' zijn.

2. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?*

De naaste familie heeft het in het begin erg moeilijk gehad met de acceptatie van de ziekte van de zoon, maar het gezin kan nu erg op hen bouwen. De ouders van de moeder zijn dichterbij komen wonen om hen bij te staan en een tante helpt erg veel mee met de verzorging van de jongen.

3. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?*

De ouders zijn in veel vrienden en kennissen teleurgesteld in hun reactie en hebben hierdoor veel sociale contacten verloren. Door in aanraking te zijn gekomen met lotgenoten hebben ze er echter veel vrienden bij gekregen.

4. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?*

Op de school van de andere twee zoons hebben zich wel de nodige problemen voorgedaan, maar na vele gesprekken gaat het nu beter. De leerkrachten worden door de ouders op de hoogte gehouden van de situatie thuis en zij geven op hun beurt weer aan wanneer er problemen op school zijn. Op het werk van de moeder wordt ook veel rekening gehouden met de ziekte van hun zoon.

5. *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?*

De ouders hebben over het algemeen goede ervaringen met de zorg. In het begin werden ze niet serieus genomen, maar later zijn zij erg goed begeleidt in de verzorging van hun zoon. Al hebben ze wel het gevoel dat ze hun zoon goed in de gaten moeten houden, wanneer hij in het ziekenhuis ligt, omdat er anders, in hun ogen, te veel onnodige onderzoeken plaatsvinden. Met verschillende instanties hebben zij meer moeite. Het vergt veel tijd en energie om aan voorzieningen voor hun zoon te komen en dit brengt de nodige frustraties met zich mee.

Hoofdstuk 4 Interviews Jelly Hogendorp

Interview 1

“Dag en nacht ben ik met hem bezig. Al jaren. Dat kind zit in mijn bloed. Iedere hartslag.”

Inleiding

Het volgende interview werd gehouden met een moeder van vijf kinderen: drie jongens en twee meisjes. De oudste zoon is geboren in 1973, de jongste zoon in 1982. Deze jongste zoon van zeventien jaar, is ernstig ziek. Hij heeft waarschijnlijk een stofwisselingsziekte. Waarschijnlijk, omdat artsen vermoeden dat het om een stofwisselingsziekte gaat, maar de diagnose nooit hebben kunnen vaststellen. Het kind woont sinds ongeveer zeven jaar thuis, omdat het steeds slechter gaat en hij dagbesteding niet meer aankan. Hij wordt fulltime verzorgd door zijn moeder. Zij is vijftig jaar, gescheiden en heeft een opleiding tot medisch assistente gehad. Haar jongste zoon kan niet meer lopen, niet meer zitten, eten, drinken en praten. Hij heeft een heel ernstige verkromming van de wervelkolom en een heel ernstige niet behandelbare vorm van epilepsie. En daarnaast longproblemen en maagbloedingen.

“Je ziet bijna geen mimiek meer. Maar ik praat altijd met hem, we begrijpen elkaar wel. Als ik weer in zorg om hem heb gezeten, als ie weer een paar dagen heel ernstig ziek is geweest, hoe ellendig hij dan ook is: dan lacht ie naar me. Geweldig toch? Dat doet hij uit bezorgdheid.”

Prediagnostische fase

De moeder vertelt dat zij direct vanaf de geboorte al het gevoel had dat er iets mis was. Maar de huisarts feliciteerde haar spontaan, dus dacht ze dat het wel meeviel. Maar vanaf de derde dag is er sprake geweest van ziekenhuisopnames, eerst voor geelzucht en later kwamen daar meer lichamelijke problemen bij. In het streekziekenhuis werd door de kinderarts ontkend dat er ook geestelijk iets aan de hand zou zijn. Ze voelde zich door deze arts dan ook niet serieus genomen:

“Dat is echt afschuwelijk. Schouderklopjes: ach mevrouw, u hebt het ook zo druk en u hebt vijf kinderen en u bent een beetje overspannen. Ik blij, ik dacht: oh gelukkig het ligt aan mij.”

Toen haar zoon drie en een half was kwam ze in het academisch ziekenhuis bij een kinderneuroloog terecht: *“Ik zei tegen ‘m: ik wil geen medisch praatje van u horen. Ik wil één ding weten: is mijn kind goed, ja of nee. Toen keek ie naar zijn schoenen en zei: het is niet goed met uw kind. Toen was ik in een feeststemming. Eindelijk weet je waar je aan toe bent.”*

Tot zijn achtste ontwikkelde hij zich redelijk normaal. Hij liep, hij speelde. Hij ging op zijn vierde naar speciaal onderwijs, een kinderdagverblijf, maar had niet echt vriendjes. Hij speelde wel met zijn broers en zussen, maar had vaak aanvallen van drift: *“Hij trok ook vaak heel hard aan ons haar. Er kwamen soms bossen uit je hoofd. Ik heb wel eens huilend de kinderarts gebeld dat ik hem niet meer aankon. Maar ik heb hem gelukkig nooit gestraft, want je voelde wel dat dat het niet was.”*

Met de andere kinderen werd hier ook veel over gesproken. Ze begrepen waarom hij niet werd gestraft en dat hij zich zo gedroeg, omdat er iets met hem aan de hand was.

Er vonden wel steeds onderzoeken plaats, maar daar kwam nooit iets uit. Als de moeder met hem naar het ziekenhuis moest, nam de gezinsverzorging haar taken thuis over. Kwam ze weer thuis dan kregen de andere vier kinderen allemaal even persoonlijke aandacht van haar. Ze vroeg ze dan hoe ze het hadden ervaren. Soms was de gezinsverzorgster erg leuk en hadden ze het wel leuk gevonden dat hun moeder er even niet was. Over de periode tot zijn achtste vertelt ze ook:

“Het was heel eenzaam. Ik herinner me dat ik een keer de radio aan had en dat er een moeder van een kind met een handicap of ontwikkelingsachterstand aan het woord was. Mijn man was buiten, ik riep hem binnen en zei: moet je nou 's luisteren! Dat is net als bij ons! We hebben hier samen zitten huilen. Want het was ons verhaal. Het was voor het eerst dat we erkenning hadden. Toen dacht ik: ik ben niet de enige.”

Na zijn achtste kreeg hij ineens epilepsieaanvallen, waarbij hij tweemaal met zijn hoofd tegen de kachel viel en brandwonden opliep. Hij is direct opgenomen in het ziekenhuis, waar bleek dat hij een zeer ernstige vorm van epilepsie had.

“Ik heb de epilepsievereniging opgebeld en daar vingen ze me heel goed op. Je krijgt natuurlijk een geweldige klap als je hoort dat je kind zo'n ernstig syndroom heeft. Er was net een nieuwe groep gestart voor ouders met kinderen met een niet instelbare epilepsie en daar kon ik nog bij. Ik heb dat zelf als heel positief ervaren.”

Van haar familie kreeg ze na de vaststelling van deze diagnose niet veel steun:

“Toen zeiden ze: wordt het niet tijd dat je 'm uit huis plaatst. Of: denk je wel aan jezelf. Maar begrip? Hij moest altijd maar uit huis. Ik dacht: is dat voor jullie gemoedsrust, dan hoeft je niet meer te vragen?”

Leren leven

Ze is inmiddels gescheiden van haar man. Ze vertelt dat hij een erg gevoelig mens is, die de situatie van zijn jongste zoon niet aan kon zien en daardoor psychisch ernstig ziek is geworden. Hij kon en wilde er niet over praten: *“Ik vroeg wel eens: je moet me helpen, want ik kan het niet meer alleen. Dat hij dan ook niks zei, dat ik dacht: waarom zeg je nou toch niks? Dat waren momenten dat ik het wel aangaf, maar hij kon het niet. Dan was ik me er wel van bewust dat ik het alleen moest doen.”*

Met de andere kinderen wordt er wel veel over gesproken. Hun moeder vraagt wel eens hoe zij hun jeugd hebben ervaren. *“Ze zeggen: ja, natuurlijk lieten we dingen, sommige dingen konden bij ons niet. Maar we hebben het altijd heel leuk gehad.”*

Ze heeft ze nooit willen belasten met de verzorging van hun jongste broer. Maar nu ze volwassen zijn, krijgen ze wel steeds meer zorg voor hun moeder. Ze willen graag helpen, passen op, zijn bezorgd om haar: *“En dan praat ik er ook wel over hoor, maar ik laat niet zien wat het me kost om hem te verzorgen.”* Toch valt de verzorging haar niet zwaar: *“Het loopt gewoon lekker. En klagen helpt toch niet. Al dat gezeur, nee, praktisch gezien vind ik het wel meevallen.”*

Qua techniek zit er ook veel mee in deze tijd. Er zijn medicijnen, zuurstof kan thuis toegediend worden, ze heeft een koelingspomp en een lift. Al kost het wel veel energie om alle apparatuur van haar particuliere verzekering vergoed te krijgen: veel telefoontjes, brieven, faxen, stempels, handtekeningen (*“Dat is heel frustrerend.”*). Daarnaast heeft ze een persoonsgebonden budget, waar heel zuinig mee gedaan moet worden. Ze maakt, als het slecht met haar zoon gaat, ook wel gebruik van Terminale Thuiszorg. Dat zijn vrijwilligers die 's nachts komen waken. Ze heeft er geen moeite de zorg voor haar zoon over te dragen aan deze mensen. Ook niet als ze eens een weekend weg wil:

“Ik denk dan: ik heb er niks aan om mijn zorgen mee te nemen, want daar red ik het niet mee. Als hij sterven wil, dan sterft hij. Sommige kinderen kunnen bij hun moeder niet sterven, want zij houdt ze te veel tegen. Dus als ik er niet bij ben, dan weet ik dat het goed is. Hij gaat zo de hemel in.”

Met haar broers en zussen heeft ze alleen op verjaardagen telefonisch contact. Ze heeft niet veel raakvlakken met hen. Bovendien voelt haar familie zich erg ongemakkelijk bij haar.

“Ik zag laatst een zwager. Ik had mijn zoon bij me, hij had hem jaren niet gezien. En ik zag hem wel slikken, maar hij durfde niet naar mijn zoon te vragen, hij keek ook niet naar hem. Maar opeens liep hij naar een bloemenstalletje dichtbij en kocht een heel groot bos bloemen. Hier, zei hij, voor jou. Dat vind ik zo lief, hè. Ik voelde: hij vindt het verschrikkelijk wat hij ziet.”

Het blijft gissen voor haar waarom haar familie zich zo ongemakkelijk gedraagt. Misschien is het onmacht, maar, vertelt ze: *“Ik weet ook niet meer wat ik ermee moet. Ik ben altijd goed gehumeurd en vrolijk en ik doe ook niet moeilijk...ik denk heel vaak: ik wou dat ik wist wat de sleutel was.”*

Fijner vindt ze het als mensen gewoon vragen hoe ze ermee om moeten gaan:

“Ik had laatst nieuwe kennissen. Ze waren een paar keer geweest en op een gegeven moment vroegen ze: wil je ons vertellen hoe wij ermee om moeten gaan? Wat verwacht je van ons? Ik zei: wat vind ik dit geweldig, dat jullie dat vragen. Dat vond ik zo knap, hè.”

Met leden van de VKS heeft ze wel telefonisch contact en ze ontmoet andere ouders van zieke kinderen op de bijeenkomsten van de vereniging. Hier vindt ze veel begrip:

“We lachen wat af. Je zit toch allemaal in hetzelfde schuitje. We hebben aan een half woord genoeg.”

Van haar burens krijgt ze weinig steun. Er wordt zelfs niet naar haar zoon gevraagd:

“Nou, er is toch veel ellende in de buurt. En ik ga er naartoe, je brengt er bloemen, je doet kaarten. En dan denk ik, zullen ze nou nooit 's zeggen: hoe gaat het met jouw jongentje? Nee hoor, ook nu nog niet. Niemand vraagt: hoe het eigenlijk bij jou. Niemand. Daar kan ik nog steeds heel slecht tegen. Mijn familie, nou ja, die wonen ver weg, maar mijn burens...”

Ze denkt dat mensen wel willen, maar niet weten hoe ermee om moeten gaan. Op een bepaalde manier ook wel begrijpelijk, vind ze: *“Wat moeten ze er ook mee. Wat moet je nou ook met zo'n kind dat daar ligt. Ik denk dat ze er met elkaar wel over praten. Over het algemeen wordt er denk ik meer over mensen gesproken, dan met de mensen.”*

Naast de verzorging van haar zoon doet ze veel vrijwilligerswerk (voor de epilepsievereniging, voor de VKS, het begeleiden van mensen die in een sociaal isolement zitten), bovendien tennist ze erg graag: *“Maar bij tennis, dan lach ik alleen maar en we maken grapjes en niemand praat over problemen, want dat is de plek niet. Gek doen. Echt gek doen. Even lekker andere kennissen. Ik geniet daar geweldig van.”*

Ze gaat nog wel een keer in de zoveel tijd op vakantie met haar zoon. Dat zijn speciale vakanties, bijvoorbeeld in een huis voor ernstig zieke kinderen of kamperen op een terrein van een revalidatiecentrum. Daarover zegt ze: *“Ik heb daar lang niet zo veel voorzieningen als thuis. 't Is wel*

zwaar, maar je bent eruit. Maar soms denk ik wel: het heeft me meer energie gekost dan dat ik echt heb genoten."

Behandeling

Hij heeft erg veel in het ziekenhuis gelegen. Dan werd hij behandeld voor problemen met zijn maag en zijn longen. Nu wordt hij bijna nooit meer opgenomen. Alles gebeurt thuis. Al moet hij natuurlijk af en toe nog wel naar het ziekenhuis voor controles: *"Ik heb een speciale test als ik bij een nieuwe specialist kom. Dan zeg ik tegen 'm: u hebt heel veel kennis, he? Daar wil ik graag gebruik van maken, maar ik blijf de professor. Als ze dat grapje niet kunnen waarderen, kan ik wel opstappen, dan werkt het ook niet meer."*

Ze heeft een erg goed contact met het ziekenhuis: "Mijn kinderarts, we zijn vrienden. Je moet zoveel beslissingen nemen: gaan we verder behandelen? Ze zijn me altijd een stap voor. Gisteren heb ik mijn handtekening gezet dat ik niet meer wil dat hij gereanimeerd of beademd wordt en daar wordt ik heel goed bij begeleid. Toen ik het gedaan had was ik zo vreselijk blij. Een beslissing genomen en ik wist dat het goed was."

Artsen en verpleegkundigen zijn erg open met betrekking tot de stappen die genomen moeten of kunnen worden. Ze zijn duidelijk, adviseren en overleggen altijd met de moeder:

"Ze zijn gewoon goed voor je."

Over het algemeen zijn de ervaringen met de zorg dus erg goed te noemen, al waren er af en toe wel strubbelingen: *"Laatst belde ik de huisarts, het was een waarnemer. Ik zei: hij heeft geen koorts, maar hij maakt een erg zieke indruk. Maar ja, het was kwart voor vijf vrijdagmiddag. Kunt u niet eerder bellen?, zei hij. Ja, als ik mijn kind zo kan programmeren dat hij 's morgens om negen uur ziekteverschijnselen vertoont en niet om vijf uur, dan ben ik al een heel end."*

Sommige huisartsen vinden het erg vervelend als er door ouders in medische termen tegen ze gesproken wordt: *"Ik heb een medische opleiding gehad en in het ziekenhuis praat ik ook in medische termen. En ja, je bent zo verweven met je kind...maar bij de huisarts doe ik dat weer niet, want dat willen ze vaak niet. Dus dan doe ik gewoon een beetje gebrekkig, hahaha, dan gebruik ik geen medische termen."*

In het begin was er in het streekziekenhuis een specialist die erg kwaad werd toen de moeder voorstelde dat het misschien beter zou zijn als ze naar een academisch ziekenhuis zou gaan. Ook was ze enigszins teleurgesteld in de stofwisselingsarts van het academisch ziekenhuis, omdat hij bepaalde gemaakte beloftes niet altijd nakwam. Maar over het algemeen vindt ze erg veel begrip.

De toekomst

Enthousiast vertelt ze ook dat over een paar weken de kamer van haar zoon wordt verbouwd. Er komt een groot stuk bij, zodat er meer ruimte komt voor alle apparaten en voor een grotere badkamer. Toch hoort ze nu al zo'n vijf jaar dat haar zoon elk moment kan sterven. Haar kinderarts zegt het vaak en ook haar huisarts wijst haar erop en vraagt of het wel tot haar doordringt. Maar zelf zegt ze daarover: *"Hoe moet ik me nou voorbereiden daarop? Dat kan toch niet? Je moet door. Je leeft. Je moet zorg bieden."*

Het contact met ouders die hun kind al zijn verloren, is ook niet altijd gemakkelijk:

"Ik had vanochtend nog een moeder aan de telefoon waarvan het kind is overleden. Ik vertelde haar hoe het met mijn zoon gaat en ze zei: oh, dat was met mijn zoon ook zo, net voor zijn overlijden. Dan denk ik: ja maar dat is jouw kind. Mijn kind gaat nog lang niet dood."

Ze leeft heel erg van dag tot dag en kijkt niet te ver vooruit: *"Als ik een nacht waak en het gaat weer slecht met 'm dan begin ik de rouwadvertentie maar weer op te stellen. Wat voor gedichtje moet erbij... Maar als het weer wat beter gaat, gooi ik alles weer weg."*

Toch merkt ze wel dat ze bezig is met de toekomst. Wat ze moet gaan doen en hoe het financieel moet: *"Ja, dan ben ik best een beetje bezorgd om mezelf. Maar ik ben gelovig, ik geloof in de God van de bijbel. Dan denk ik: hij heeft tot nu toe ook altijd voor me gezorgd en ik heb het vertrouwen dat hij dat in de toekomst ook zal doen."*

Beantwoording vraagstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

De relatie tussen de beide ouders is in dit gezin ernstig verstoord geraakt doordat de vader niet om kon gaan met de ziekte van zijn jongste zoon. De band tussen de andere vier kinderen (en hun vrienden en vriendinnen) en de moeder is wel erg goed. Zij hebben veel steun aan elkaar.

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving met de naaste familie?

De moeder van dit gezin heeft weinig raakvlakken met haar naaste familie, bovendien lijkt de familie niet te weten hoe ze met de ziekte van hun neefje om moeten gaan. Ze ziet hen weinig en ontvangt weinig steun van hen.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met vrienden en kennissen?

De moeder heeft veel steun aan ouders die ze kent via verschillende patiëntenverenigingen. Verder vindt ze het heerlijk dat er met tennisvrienden weinig over problemen wordt gesproken.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

Van haar burens krijgt ze erg weinig steun. Ze heeft het idee dat mensen over het algemeen niet weten hoe ze met de ziekte van haar zoon om moeten gaan.

5. Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

Voordat de diagnose kon worden gesteld, voelde de moeder zich niet altijd serieus genomen door artsen. Nu zijn de ervaringen met de zorg, een enkele aanvaring met een specialist en met een waarnemend huisarts uitgezonderd, erg goed te noemen. Het verkrijgen van vergoedingen kost erg veel energie.

Interview 2

“...je moet gewoon verder...”

Inleiding

Een gesprek met een moeder van drieëndertig jaar. Haar oudste zoontje van zeven is kerngezond. Haar twee dochtertjes, een tweeling van vier jaar, hebben een stofwisselingsziekte: Cystinose. Bij deze ziekte wordt een stof in de cellen niet goed afgebroken, waardoor het zich opstapelt. Dat openbaart zich nu vooral in de nieren van de kinderen en kan niet worden gestopt. De nieren gaan steeds slechter functioneren tot de tweeling op een gegeven moment, de verwachting is voor hun twintigste, aan de dialyse moet en op een lijst voor een donornier komt te staan. Ze drinken veel, plassen veel, verliezen veel bouwstoffen, waardoor ze slecht groeien. Om voldoende voedingsstoffen binnen te krijgen, krijgen ze sondevoeding. Bovendien krijgen ze medicijnen om de spierkracht in hun benen op peil te houden.

Hun vader is tweeëndertig jaar, heeft LTS gedaan en werkt in de zaak van zijn ouders, waar hij motoren repareert en verkoopt. Zoals gezegd, vond het gesprek plaats met de moeder. Zij is apothekersassistente en werkt zestien uren per week.

Prediagnostische fase

De moeder vertelt dat zij zelf in eerste instantie niet in de gaten had dat er iets mis was met de tweeling. Bij een tweede kind ben je vaak iets gemakkelijker dan bij de eerste en bovendien hadden beide kinderen hetzelfde. Toen ze een ongeveer vier maanden waren, begon het langzamerhand. Als ze iets te eten kregen, spuugden ze dat direct weer uit:

“Maar goed, dan denk je: kinderen geven wel vaker over. Het gaat wel weer over.”

Toen ze ongeveer negen maanden oud waren, gingen ze naar het consultatiebureau, waar geconstateerd werd dat ze voor het eerst afgevallen waren. Bovendien vonden ze daar dat de meisjes er niet goed uitzagen. Voorgesteld werd om toch even naar de huisarts te gaan. Ook hij vertrouwde het niet en wilde graag dat ze naar het ziekenhuis gingen. *“Ik had zo iets van: nou ja, ik ga wel naar het ziekenhuis. Het waren hele rustige kinderen, ze huilden eigenlijk nooit, dus dan denk je ook niet dat er iets aan de hand is, maar achteraf hebben ze zich gewoon nooit lekker gevoeld. En daarom waren ze waarschijnlijk ook zo rustig.”*

Ook in haar familie of kennissenkring was er niemand die zei: zou je er niet eens mee naar de dokter gaan: *“Iedereen zei: ooh, dat gaat wel weer over, dat overgeven. Dat had ik dus zelf ook.”*

Ze konden pas eind januari in het ziekenhuis terecht. Maar in december werd het overgeven al steeds erger. Drie of vier keer per dag. *“In die tijd heb ik vaak gedacht: hadden we er maar één gehad, wat moet ik hiermee.”*

Ook vertelt ze dat ze in die tijd niet veel steun heeft gehad. Ook niet van haar man. Hij werkte fulltime, dus het meeste moest ze alleen doen. Haar ouders en schoonouders hielpen haar wel, maar er was niet echt iemand die spontaan aanbood even op te passen zodat zij er even uit kon.

“Maar ik heb er ook niet zoveel over gepraat. Ik dacht die kinderen geven nou één keer over en we zullen hopen dat het weer over gaat. Maar, nee ik vind niet dat ik veel steun heb gehad. Ik heb het meeste zelf allemaal gedaan.”

Ze heeft deze periode als heel zwaar ervaren. Ze verzorgde alleen nog de kinderen, kwam het huis bijna niet meer uit. Wel ging ze twee dagen per week naar haar werk, haar (schoon-)ouders pasten dan op. Haar zoontje, die toen tweeëneenhalf was, kreeg te weinig aandacht: *“Dat ging heel slecht. Je kon hem op een gegeven moment bijna geen aandacht geven, hij werd een beetje aan zijn lot overgelaten. En dat merk je nu nog. Hij wordt snel driftig, luistert slecht. Hij vindt zijn zusjes ook helemaal niet leuk.”*

De huisarts vertrouwde het weer niet. En nadat er urine en bloedmonsters waren afgenomen, moesten de kinderen eind december, ze waren net 1 jaar geworden, met spoed worden opgenomen in het ziekenhuis: *“Dus wij hals over de kop naar het ziekenhuis. Toen werd ons verteld dat er iets niet goed was met de nieren. Nou, dan stort je wereld natuurlijk gelijk helemaal in. Je weet niet wat het is en je denkt gelijk het ergste.”*

Ze zijn toen twee maanden in het ziekenhuis geweest. De begeleiding door artsen en verpleging was erg goed: *“Ik vond het geweldig in het academisch ziekenhuis. Ze lagen op een zware afdeling, dus die verpleging maakt daar genoeg mee. Maar toen onze kinderen ontslagen werden, boden ze aan een avondje bij ons op te passen als wij een keer met zijn tweeën weg wilden. Ik heb al die twee maanden eigenlijk niet gehuild, maar toen wel. Dat vond ik zo leuk van ze.”*

De diagnose

Drie maanden nadat ze waren opgenomen in het ziekenhuis werd de diagnose gesteld.

“Ik had wel eens van een stofwisselingsziekte gehoord, maar je denkt nooit dat dat bij jezelf gebeurt. Daar heb ik het wel heel moeilijk mee gehad. Dan denk ik: waarom wij en waarom moet het zo zeldzaam zijn.” Via de apotheek kwam ze aan informatie over de ziekte en is ze bij de VKS terechtgekomen. Via de vereniging kreeg ze de meeste informatie. Ze gaan nooit naar de bijeenkomsten: *“Je hoort toch vaak alleen maar de ellende van andere mensen.”*

Toch vindt ze het fijn om lid te zijn van de vereniging. Ze hoopt vooral dat ze op de hoogte wordt gebracht van nieuwe ontwikkelingen rondom de ziekte van haar dochtertjes.

Het feit dat nu bekend was wat de tweeling mankeerde, bracht wel verandering met zich mee. Het gezin heeft een jaar lang heel veel hulp gehad van de gespecialiseerde thuiszorg (*“Dat was heerlijk.”*). Bovendien kreeg de moeder meer hulp van haar man. Hij ging wel iedere dag naar zijn werk, maar hielp wel meer met de verzorging van de kinderen. Ook op haar werk bij de apotheek vond ze veel begrip. Haar collegae zijn goed op de hoogte van haar situatie, ook omdat de medicijnen voor de tweeling hier vandaan komen. *“Aan vrienden of andere familie heb ik verder niet veel steun gehad. Niet in de zin dat ze eens een keer op gingen passen, nee... Wel praten hoor, maar ik kan me er wel iets bij voorstellen, die mensen weten ook niet wat het is. En ik ben zelf ook niet iemand die daar constant over gaat zeuren. Het is misschien mijn eigen schuld ook wel geweest: ik heb zelf ook niet echt om hun hulp gevraagd.”*

Met hun tweede verjaardag werden ze weer voor kerst opgenomen in het ziekenhuis, omdat ze weer heel erg begonnen te spugen. Ze hadden uitdrogingsverschijnselen en ze hielden de medicijnen niet meer binnen. *“Toen ben ik afgeknapt. Ik heb me een heel jaar heel flink gehouden, maar toen ben ik echt heel depressief geweest, overspannen. Het ging heel slecht. Toen ben ik er ook een jaar tussenuit geweest van mijn werk. Ik heb medicijnen gekregen, antidepressiva, die werken gewoon goed.”*

De behandeling

De tweeling is direct vanaf het begin behandeld voor hun nieren. Er was veel openheid over de onderzoeken die werden gedaan. De artsen en verpleegkundigen gaven voldoende begeleiding en informatie: *“Ik heb gezegd: je moet maar doen wat je doen moet. Je hoeft me niet steeds om toestemming te vragen.”*

Ook bij het ziekenfonds blijkt het moeilijk medicijnen en andere benodigdheden vergoed te krijgen. Een aantal boze telefoontjes en vooral een brief van de specialist wilden in dat geval helpen.

Leren leven

De tweeling gaat nu naar school en dat gaat heel goed. Daar krijgen ze ook hun medicijnen via de sonde, ze mogen vrij water drinken, vrij naar het toilet. Dat gaat perfect. Ze hebben vriendjes en vriendinnetjes, spelen gewoon buiten: *“Ze nemen de voedingspomp gewoon mee naar buiten. In het begin had ik nog wel zoiets van: dat moet maar niet, want dan denken de burens... Maar waarom ook niet. Ik ben daar gemakkelijker in geworden. Je wilt toch dat je kinderen een normaal hebben.”*

Toch blijft ze het zwaar vinden. Vooral het feit dat je wordt beperkt in activiteiten als dagjes weggaan en op vakantie gaan. Een kampeervakantie in Frankrijk zou betekenen dat ze aanhangwagen vol voeding en medicijnen moeten meenemen.

“Ik heb nu nog heel vaak dat ik denk: jonge, jonge, ik vind het toch wel heel zwaar, een tweeling. Ik heb dat nooit als positief ervaren. En dan ook nog alle twee ziek. Ik denk wel eens: ik moet me nu gewoon echt opofferen tot die kinderen groot zijn. Ik vind het niet altijd leuk. Ik heb wel eens gezegd: ik wou dat ze er niet waren geweest. Ik had me er wel iets anders van voorgesteld.”

Ook kan ze niet zeggen dat haar huwelijk er in de laatste jaren beter op is geworden. Ze hebben te weinig tijd en energie voor elkaar. Bovendien verschillen ze erg in de manier waarop ze met de ziekte van hun dochters omgaan: *“Qua verzorging denk ik dat ik me geen betere man zou kunnen wensen. Maar nee, er wordt weinig over gesproken met zijn tweeën. Ik heb wel eens tegenover hem gestaan, dan zei ik: zeg nou eens wat! Wat vind jij er nou van! Hij zei altijd: ja, het is zo en we moeten maar zien wat het wordt. Ja, dat is wel het makkelijkste wat je kan zeggen. Ik denk dat hij ook zijn emoties heeft, maar dat komt er op de één of andere manier niet uit.”*

In hun vriendenkring is het gewoon geworden dat ze twee zieke kinderen hebben. Er wordt na een ziekenhuisbezoek wel altijd gevraagd hoe het is gegaan: *“Bij goede vrienden kunnen we wel terecht, maar ik heb geen zin om er altijd over door te praten. Zij weten toch ook niet wat ze daarmee moeten doen. Maar ze hebben heus wel begrip voor onze situatie.”*

Sommige mensen reageren wel erg vreemd op de ziekte van de meisjes: *“Mijn zoontje was bij een jongentje aan het spelen. Ik haalde hem weer op en ik had de beide meiden op de fiets. Toen zei die moeder van dat jongentje: wat hebben die kindertjes eigenlijk, hebben ze kanker? Echt heel hard. Gaan ze dood? , vroeg ze. Ik heb mijn zoon er nooit meer naartoe gebracht. Ik vind het prima, zelfs heel erg fijn, als iemand vraagt wat die kinderen nou eigenlijk hebben, maar wat zij toen zei...dat vond ik heel erg.”*

Verder geeft ze aan de situatie nu wel te accepteren: *“De kinderen voelen zich goed en je moet gewoon verder. Voor wie ik het wel heel erg vervelend vind, is voor onze zoon. Dat doet me heel erg zeer. We kunnen hem gewoon niet het leven bieden dat we eigenlijk zouden willen. Ik had graag leuke dingen willen doen, vaak dagjes weg, dat kan nu niet.”*

De toekomst

Volgens de moeder zijn de moeilijkste jaren achter de rug. Ze gaan naar school, ze kunnen praten, je kunt ze iets duidelijk maken. Ze heeft ze nog niet uitgelegd wat ze hebben, daar zijn ze nog te klein voor, maar ze gaat dat zeker in de toekomst wel doen. *“Wat ik mezelf steeds voorhoud is dat dit één van de weinige stofwisselingsziekten is waar niet een geestelijke handicap bij komt. Op een gegeven moment kunnen ze op eigen benen staan.”*

Artsen kunnen weinig zeggen over de levensverwachting van de tweeling. De oudste patiënt hier in Nederland is drieëndertig jaar, maar deze patiënt heeft jaren lang geen medicijnen gekregen voor Cystinose, alleen maar voor zijn nieren:

“Dat moeten we maar zien. De medische wetenschap gaat op het moment zo snel. Ik heb eigenlijk de stille hoop dat ze iets vinden, zodat die stofwisselingsziekte niet verder gaat, dat het stabiel wordt.”

Beantwoording vragenstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

De ouders hebben door de ziekte van hun tweeling weinig tijd en energie voor elkaar en voor hun oudste zoontje. Bovendien verschillen de ouders in de manier waarop zij met de ziekte van hun dochters omgaan. Dit zorgt af en toe voor spanningen.

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving met de naaste familie?

De ouders en schoonouders van de moeder helpen wel, maar ze mist vooral praktische steun van haar naaste familie.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met vrienden en kennissen?

Bij goede vrienden kunnen ze wel terecht voor begrip en emotionele steun, maar ook van hen mist de moeder praktische steun.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

De school van de meisjes werkt goed mee. Collega's van de moeder hebben ook veel begrip voor de situatie van het gezin. Buitenstaanders reageren soms wel ongenueerd op de ziekte van de meisjes.

5. Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

De moeder is erg te spreken over de begeleiding door artsen en verpleging in het academisch ziekenhuis. Ook de ervaringen met de huisarts en met de thuiszorg zijn erg goed.

Interview 3

“Je moet de dingen echt positief blijven zien.”

Inleiding

Een gesprek met een moeder van drie kinderen. De oudste twee, een jongen en een meisje, zijn een tweeling. Ze zijn geboren in 1991. Hun broertje van drie jaar heeft een mitochondriale aandoening met complex I deficiëntie in de ademhalingsketen. Kort gezegd is dat een stoornis in de glucose-verbranding. Hij kan geen energie produceren, die je nodig hebt om te kunnen bewegen. De spieren, het hart en de hersentjes kunnen hierbij aangedaan zijn. Dit betekent voor het jongentje in dit gezin dat hij een lichamelijke en geestelijke handicap heeft. Hij woont thuis en gaat nu twee dagen per week naar een kinderdagcentrum voor meervoudig gehandicapte kinderen. In de toekomst zal hij daar waarschijnlijk meerdere dagen per week naartoe gaan.

De vader is 45 jaar, heeft de lerarenopleiding gedaan en is nu onderwijzer op een M.T.S. De moeder is 41 jaar, zij heeft verpleegkunde A gedaan en werkt nu voor veertig procent als verpleegkundige in een nabijgelegen streekziekenhuis. Beiden zijn Rooms Katholiek.

Prediagnostische fase

Een week of zes na zijn geboorte kreeg de moeder het gevoel dat er iets aan de hand was met haar jongste zoontje. Hij gedroeg zich anders dan de tweeling, keek haar niet aan en lachte nog niet. Toen hij last van eczeem kreeg, ging ze vaak met hem naar de huisarts. Hij gaf haar wel een zalfje voor het eczeem, maar stelde haar gerust: er was verder niets aan de hand:

“Het consultatiebureau zei ook: ach, de tweeling was ook niet zo vlug, die waren veel te vroeg geboren. Dus, nou ja, je hebt ook geen goed vergelijk, een overbezorgde moeder, zit in de verpleging, haalt zich van alles in het hoofd. Ik voelde me daar niet zo serieus genomen. En bij de huisarts ook niet, hij heeft me zo vaak teruggestuurd.”

Op een gegeven moment werd het wel heel erg: hij zat onder het eczeem, was helemaal overstuurd, spuugde en overstreekte heel erg.

“Ik dacht: ik weet niet wat het is met mijn kind, maar het is iets...iets ergs.”

Na een telefoontje met de huisarts, werd gelijk een kinderarts gebeld, waarna hun zoontje in het academisch ziekenhuis werd opgenomen. Hij was toen twee maanden oud. Eerst werd gedacht aan een koemelkallergie, maar dat bleek het niet te zijn. Toen bleek dat hij een te groot hart had. Er waren verschillende opties: er was iets mis met een hartklep of hij had een stofwisselingsziekte. Ook de hartklep bleek niet de boosdoener. Gedacht werd toen aan de ziekte van Pompe.

De tijd in het academisch ziekenhuis kenmerkte zich vooral door onzekerheid, omdat er geen diagnose gesteld kon worden.

“Ze hebben ons wel gezegd: jullie moeten niet denken dat er niks met je kind is. We zien iets maar we kunnen het niet plaatsen.”

Ook vertelt de moeder: *“Ik vond dat er niet echt heel goed naar je geluisterd werd daar. De verpleging wel, maar een arts in opleiding had ons een gesprek beloofd. Mijn man was er speciaal voor gekomen. Toen bleek ineens dat ze nog een andere afspraak had. Wij dachten dat dat er plotseling tussendoor was gekomen, maar ze bleek het al heel lang van tevoren te weten. Dat vind ik heel fout van haar.”*

Omdat er weinig meer gedaan kon worden, besloten de ouders hun zoontje na zes weken mee naar huis te nemen. Eenmaal thuis begon hij weer te spugen, waarna hij weer werd opgenomen. Deze keer in het streekziekenhuis waar de moeder ook werkt. De moeder vertelt dat ze goede ervaringen heeft met dit ziekenhuis. Toch was het feit dat haar zoontje door collegae werd onderzocht ook wel eens wat minder leuk:

“In het begin zijn we overgestapt naar een andere specialist. Met die kinderarts die we eerst hadden, konden wij niet zo praten. Zij had soms gesprekken met mij alleen, dan zei ze: uw kind wordt niet oud en zal moeten sterven en...ze zei echt dingen tegen mij dat ik dacht: dat kan niet, hè, dat kun je niet tegen mij alleen zeggen. Dat had ze aan ons samen moeten vertellen. Ze ging ook een beetje met mij om net of ik een collega van haar was. Samen naar de bibliotheek, kijken op internet. Eigenlijk kan dat

niet. Ik dacht: ik ben nu wel de moeder, ik ben niet een collega. Dan vond ik het soms ook een nadeel dat je daar werkt."

Hij kon op een gegeven moment ook niet meer in het ziekenhuis blijven, dus gaven ze zich op voor het kinderdagcentrum in de buurt. *"Dat hadden we zelf aangedragen. Wat moet je anders? Je kunt ook niet de hele dag thuis zijn, in het ziekenhuis kon hij niet blijven en we wilden hem toch 's nachts thuis hebben."* Maar na een weekje vakantie dachten de ouders daar toch anders over: ze wilden hem wel mee naar huis hebben en zochten daarom een oppas. Na vier maanden in het streekziekenhuis kwam hij thuis: *"Eigenlijk ging dat heel goed. Hij sliep 's nachts goed, hij was heel tevreden, zat lekker in zijn vel."*

Omdat nog steeds niet bekend was wat hun zoontje mankeerde, hadden de ouders inmiddels wel besloten dat ze een spierbiopsie, een onderzoek van weefselmateriaal, wilden laten doen. Nadat hun zoontje ongeveer twee maanden thuis was, kregen ze daar een oproep voor, van het academisch ziekenhuis. Hij werd hiervoor één dag opgenomen, waarna drie maanden gewacht moest worden op de uitslag: *"We hoopten echt dat er wat uit zou komen. Echt."*

In deze onzekere tijd kregen ze veel steun en begrip van familie, vrienden en maatschappelijk werk. Ook hebben de ouders heel bewust iedereen (familie, vrienden en kennissen) een brief gestuurd, waarin ze uitlegden dat er iets aan de hand was met hun zoontje en hoe de stand van zaken met betrekking tot de onderzoeken was: *"We hebben heel veel kennissen die je maar één of twee keer per jaar ziet. Veel mensen waren op kraamvisite geweest, maar toen was er nog niks aan de hand. We wilden het voor zijn dat mensen zouden bellen en dat je dan aan iedereen moest vertellen wat er mis was. Dus toen hebben we die brieven verstuurd. Sommigen reageerden met een kaartje, anderen belden na verloop van tijd. Dat is heel positief geweest."*

De diagnose

Na drie maanden kwam de uitslag van het weefselonderzoek: er was iets gevonden. Een stofwisselingsziekte: een mitochondriale aandoening met complex I deficiëntie in de ademhalingsketen: *"Je hoort de naam, maar weet jij veel wat het is. Ik had er wel veel over gelezen, maar er zijn zoveel verschillende stofwisselingsziekten."*

Er werd hen meteen verteld dat er geen dieet was en dat ze niet konden zeggen hoe de ziekte bij hun zoontje zou verlopen. Er waren kinderen bekend die konden lopen, maar andere kinderen zijn meervoudig gehandicapt. *"We waren eigenlijk een beetje opgelucht: er is iets gevonden. Hij was al één jaar en wij zagen heel goed: het is geen normaal kind. Hij ging niet kruipen, niet draaien. Hij kon niet zitten. We hebben een nichtje, die spastisch is, ze is nu elf. We hadden al zoiets: onze zoon is niet veel beter dan zij, eerder slechter."*

Nu de diagnose was gesteld, konden ze de VKS bellen en vragen om informatie. En heel toevallig woont er in dezelfde woonplaats nog een gezin met een kind met zo'n zeldzaam complex. Het verloop van de ziekte bij dit kind is heel anders. De ouders hebben wel contact met elkaar.

Hoewel het contact met hun huisarts altijd goed was in de tijd voor de diagnose, hebben ze nu een andere huisarts: *"We hadden een heel goed contact met hem en hij kwam heel vaak. Eigenlijk kwam hij te vaak. En altijd net tussen de middag als ik met de kinderen brood aan het eten was. Dan wilde hij hele gesprekken met mij."*

Ze gaven aan dat ze daar niet zo'n behoefte aan hadden. Een tijdje later werd de arts zelf voor lange tijd erg ziek en depressief. In die tijd was er een vervanger:

"Toen kregen we de diagnose van onze zoon en dan heb je zoiets van: nu mag de huisarts wel even komen. Maar toen zagen we geen huisarts. Mijn man moest in diezelfde periode naar die vervanger toe. Die vroeg toen hoe het was en toen zei mijn man dat we toch wel verwacht hadden iets van hem te horen nu we de diagnose van onze zoon hadden. Ach, zegt die arts, iedereen vindt de diagnose van zijn eigen kind het ergste. Nou, zegt mijn man, dit is nogal iets anders dan een blinde darm of zo. Toen heeft die arts zijn excuus wel aangeboden, maar we hebben in overleg met onze kinderarts een andere huisarts genomen."

Behandeling

Nadat de diagnose bekend was geworden, zijn er geen opnames in het ziekenhuis meer geweest.

“We hebben wel een paar keer gehad dat hij erg ziek was. Huilen ‘s nachts, wij veel eruit. Dat breekt jezelf ook op, hè, je wordt moe en prikkelbaar. Soms hebben we wel gehad dat we zeiden: zullen we bellen? Ik weet zeker dat als we dan bellen, als we zeggen: het kan eigenlijk niet meer thuis, dan ligt hij ook zo in het ziekenhuis. Dan is onze huisarts wel zo, die zal direct bellen met het ziekenhuis.”

Eén keer per half jaar gaan ze nog naar het academisch ziekenhuis en ook af en toe naar het streekziekenhuis. Iedere donderdagochtend gaat de moeder met hem naar een revalidatiecentrum, waar hij fysio-, logo- en ergotherapie krijgt. Ze vinden dit een erg goed centrum.

Hun zoon wordt behandeld met vitamines: A, B, C en nu ook E. Het is uitproberen waar hij goed op reageert. De moeder vertelt dat er wel vooruitgang te bemerken valt. Hij eet weinig, maar ziet er goed uit. Hij mag alles eten. Er bestond een mogelijkheid van een vetrijk dieet, maar dit dieet werd hen door de arts niet aangeraden omdat het een vreselijk vies dieet is. Ook hebben de ouders niet voor sondevoeding gekozen, omdat ze het jammer zouden vinden als hij zelf niet meer zou eten. Hij doet nu gewoon heel lang over een maaltijd, maar krijgt het uiteindelijk wel op.

Leren leven met de ziekte van je kind

Hun zoontje gaat op dit moment twee dagen per week naar een kinderdagcentrum.

“Dan had je ineens een dag voor jezelf. In het begin moet je daar heel erg aan wennen, denk je: wat moet ik doen de hele dag? Maar op een gegeven moment kun je er ook lekker van genieten.”

Bovendien is hij er vorige week ook voor het eerst een zaterdag geweest:

“In overleg met het kinderdagcentrum en maatschappelijk werk, ze zeiden: doe dat maar eens, breng hem ook maar eens een zaterdag weg. Dat is wel goed. En toen hebben we gezegd: we doen het gewoon. We geven hem gewoon één keer in de maand ook op een zaterdag weg. Dan heb je gewoon tijd voor andere dingen.”

Ook speelt dan mee, dat hij het op het kinderdagcentrum heel goed naar zijn zin heeft.

“In het begin vond ik het niet gemakkelijk om de zorg voor mijn zoon uit handen te geven, maar ik vond wel dat we het moesten doen. Als je het niet doet, sluit je jezelf op en dan kom je nergens meer. En je merkt wel, als je je normale leven zoals je dat gewend was, probeert aan te houden, dan kun je het ook beter aan.”

Haar werk is erg belangrijk voor haar. Ze werkt, nu haar jongste zoon er is, niet meer zestig procent maar veertig procent. Haar collegae konden heel goed begrijpen dat ze minder ging werken en houden er bijvoorbeeld rekening mee dat ze op donderdagochtend niet kan werken, omdat ze dan met haar zoon naar het revalidatiecentrum is.

Toch vindt ze het steeds moeilijker om te zien dat er, naar haar gevoel, steeds meer mensen van haar leeftijd met gezinnen, zo ernstig ziek zijn. Slecht-nieuws-gesprekken vallen haar steeds zwaarder:

“Dan denk ik bij mezelf: wij mogen van geluk spreken dat wij gezond zijn. Omdat je veel narigheid ziet, ga je toch anders naar je eigen situatie kijken. Het helpt je te relativëren.”

Het verdelen van de zorg met haar man gaat goed. Hij is ‘s avonds en op zaterdag thuis als zij weg moet. *“Dat is gewoon vanzelfsprekend.”*

Zijn de ouders beide niet thuis en gaat hun zoon op die dag niet naar het kinderdagcentrum, dan is er een oppas. Dit is een mevrouw die zelf ook jonge kinderen heeft en ongeveer twee keer in de week een dagdeel op komt passen.

De negenjarige tweeling weet dat hun broertje gehandicapt is (“hij mist een stofje”). Ze gaan er heel goed mee om, maar wel op een heel verschillende manier. De oudste dochter vindt het heel normaal, haar broer denkt er meer over na en ziet toch wel dat zijn broertje anders is. Ze willen ook echt al helpen: *“Als hun broertje zo met zijn hoofdje hangt, gaan ze naar hem toe: kom eens, recht zitten. En hup, rechtop. Niet dat wij zeggen dat ze dat moeten doen hoor, maar ze kunnen er heel leuk mee omgaan.”*

De moeder vertelt dat ze wel blij is dat de tweeling al vijf was toen hun jongste zoontje werd geboren. Ze redden zichzelf al een beetje, zodat de ouders meer tijd hadden voor hun jongste zoon.

Met de meeste mensen hebben de ouders een goed contact, alleen één stel vrienden liet nooit iets van zich horen: *“Ik had daar zelf moeite mee. Ik vond dat zo raar dat je niks van je laat horen. Ik zei: als ik haar nou in de stad tegenkom, ik zou niet weten wat ik moet doen. Ik denk dat ik me omdraai. Vorige week kwam ik haar toevallig tegen en toen ben ik er naartoe gestapt. We hebben over koetjes en kalfjes gepraat. We zijn niet uit elkaar gegaan van: kom weer eens een keertje langs. Ik denk dat zij gewoon heel veel moeite hebben met het idee dat ons kind gehandicapt is. Dat ze het heel moeilijk vinden om daar over te praten.”*

Het gezin ondervindt veel steun van de buurt waar ze wonen: *“Het is echt een heel leuk buurtje hier. Heel gezellig en iedereen weet vanaf het begin van de situatie van onze zoon. Dus als ik oppas moet hebben, ik hoef de buurvrouw maar te vragen, het is nooit een probleem. Ik heb er zo vier waar ik hem heen kan brengen.”*

Hoewel ze verschillende huizen bekeken hebben, hebben ze toch besloten in deze buurt te blijven wonen: *“Dat de burens op de hoogte zijn van onze situatie en zo behulpzaam zijn, heeft de doorslag gegeven dat we zeiden: we moeten hier gewoon blijven...om de buurt.”*

De moeder benadrukt ook dat het belangrijk is dat je de mensen om je heen ook zelf om hulp vraagt: *“Iedereen zegt: als er wat is, we willen helpen. Maar je moet het zelf ook durven vragen. Je moet zelf contact blijven houden. Je kunt in huis gaan zitten, maar je kunt ook juist hulp gaan vragen.”*

Ook met leden van de Rooms Katholieke kerk waar ze lid van zijn, hebben ze een goed contact: *“Om de paar maanden bellen ze op: hoe gaat het met jullie? Is er nog nieuws, heb je nog hulp nodig van ons? Dat vind ik wel heel prettig, hoor.”*

Het hebben van een zoon met een stofwisselingsziekte betekent wel dat je niet alles kunt doen wat je zou willen doen: *Bepaalde dingen kun je niet meer. Echt verre vakanties zitten er niet meer in. Fietsen kun je ook niet meer, niet met zijn allen. Maar we willen niet steeds stil blijven staan bij de dingen die we niet meer kunnen. Gelukkig had de tweeling nog niet zo in de gaten wat we van plan waren met de kinderen. Maar we willen voor hen en ook voor onszelf, ook weer eens lekker naar Frankrijk kunnen. Dan gaan we kijken of onze jongste zoon naar familie kan of naar weekendopvang.”*

Ze vertelt ook: *“Wij hebben altijd wel gehad dat we de dingen niet heel negatief, maar echt positief moeten blijven zien. Dingen die je niet meer kunt doen? Oh, maar je kunt genoeg dingen wel doen. En ook dingen voor jezelf en je andere kinderen, zoals theatervoorstellingen, eromheen blijven doen. Anders hou je het niet vol.”*

De toekomst

De toekomst is nog heel onzeker. Men weet niet hoe hun zoontje zich zal ontwikkelen. Zelf hebben ze wel in gedachten hoe het zal zijn: *“Ik denk dat het niet veel anders wordt dan nu. Het is al zo vroeg bij hem ontdekt, na zes weken kon je het al zien, dus hij heeft het wel in vrij ernstige mate. We zijn wel blij met hem, maar we hadden natuurlijk liever een gezond kind gehad. Maar je probeert er wel van te maken wat er van te maken is. Proberen positief te zijn.”*

Beantwoording vraagstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

De relaties binnen dit gezin verlopen prima.

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving met de naaste familie?

Het gezin ontvangt veel steun van hun familie.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met vrienden en kennissen?

Bij vrienden en kennissen kunnen ze altijd terecht. Er is na de geboorte van hun jongste zoon één stel vrienden geweest dat niets meer van zich liet horen.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

Het gezin ontvangt erg veel steun van hun burens. Ook collega's van de moeder tonen veel begrip. Verder ondervindt het gezin ook steun van leden van de Rooms Katholieke kerk.

5. Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

Toen de moeder vermoedde dat er iets mis was met haar zoontje, voelde zich niet altijd serieus genomen door het consultatiebureau en hun toenmalige huisarts. Naar aanleiding van slechte ervaringen zijn de ouders in het begin over gestapt naar een andere huisarts en naar een andere specialist. Ook hebben zij geen goede ervaring met een arts in opleiding. Verder zijn de ouders nu erg tevreden over de artsen in de verschillende ziekenhuizen die hun zoontje behandelen, het revalidatiecentrum, het kinderdagcentrum en maatschappelijk werk.

Hoofdstuk 5 Interviewverslagen Marc Jager

Interview 1

“Zij is zeker niet het kneusje in de klas”

Inleiding

Dit interview is gehouden met meneer en mevrouw Veldkamp¹, op 5 juni 2000. Het betreft de ziekte van hun kinderen die beiden een beta ketothiolase deficiëntie hebben. Door deze ziekte kunnen zij een bepaald aminozuur niet afbreken. Bij hun dochtertje Mirjam, die nu 6 jaar is, heeft dit tot motorische complicaties geleid, ook heeft dit haar uithoudingsvermogen aangetast. Hun zoon Erik van 7 heeft minder klachten. Het interview verliep uitermate ontspannen en door de duidelijke beantwoording van de ouders heeft het interview slechts een uur en een kwartier geduurd. Aangezien de klachten van Mirjam het meest ernstig zijn is het interview vooral op haar gericht.

Prediagnostische fase:

Toen Mirjam met 18 maanden begon te lopen kregen de ouders het vermoeden dat er iets niet in orde was. Ze liep heel instabiel en viel regelmatig. Met deze bevindingen zijn ze naar de huisarts gegaan, die hen adviseerde Mirjam op blote voeten te laten lopen zodat ze wellicht meer grip kreeg, maar dit hielp niet. Vervolgens heeft de huisarts hen, op voorstel van de ouders, doorverwezen naar een kinderfysiotherapeut. De fysiotherapeute vermoedde direct dat er iets ernstigs aan de hand zou zijn, en heeft hen geadviseerd direct naar een kinderarts in een streekziekenhuis te gaan.

In het streekziekenhuis had de kinderarts het vermoeden dat er iets mis was met de hersenen van Mirjam, en heeft dit uitvoerig onderzocht. Mirjam is direct opgenomen in het ziekenhuis, en onderzoek sloot uit dat het ging om neurologische klachten, een diagnose kon echter niet worden gesteld. Enige tijd later is Mirjam weer voor onderzoek opgenomen. De kinderarts heeft toen op advies van een studievriend, die specialist in een academisch ziekenhuis is, Mirjam doorgestuurd naar het academische ziekenhuis.

Na deze algemene diagnose (stofwisselingsziekte) is Mirjam doorverwezen naar het academisch ziekenhuis, waar de medisch specialist de uiteindelijke diagnose heeft gesteld.

Diagnose:

Ondanks dat de ouders in eerste instantie opgelucht waren dat er geen sprake was van een gezwel in de hersenen (waar in eerste instantie aan gedacht werd), nam de onrust na de diagnose weer toe. Mede door de onzekerheid en het gebrek aan kennis wisten de ouders niet goed waar ze aan toe waren.

Informatie:

De ouders zijn weliswaar tevreden over de wijze waarop de medisch specialist hen heeft voorgelicht maar hadden wel wat moeite met het verwerken van de informatie. Met name omdat het veel strikt medische informatie betrof konden de ouders niet goed inschatten wat de consequenties van de ziekte zouden zijn. Om hier achter te komen zijn ze steeds blijven doorvragen. De informatie die de specialist hen heeft gegeven in het begin was teveel om goed te kunnen verwerken. De vader stelt dan in het interview ook voor om die informatie op schrift te stellen zodat ouders het rustig kunnen nalezen. Deze informatie zou ook kunnen worden gebruikt om anderen beter uit te leggen wat de ziekte inhoudt. Daarnaast geeft de vader de tip mee om de eerste gesprekken met de specialist op band op te nemen zodat de ouders de antwoorden op de vragen die zij in overvloed hebben ook later nog eens terug kunnen luisteren.

Uiteindelijk hebben de ouders een vrij helder beeld gekregen van de ziekte, maar vervolgens liepen ze tegen een ander probleem aan. Doordat in het AZG ook veel co-assistenten rondlopen moesten de ouders regelmatig aan hen uitleggen welke ziekte hun dochter nou precies had, omdat de medisch specialist ook niet altijd aanwezig kan zijn.

Dit gebrek aan kennis bij de co-assistenten verbaasde de ouders, en irriteerde hen ook in bepaalde mate. De irritatie kwam voornamelijk voort uit het feit dat de vragen die de ouders hadden niet

¹ De namen in dit interview zijn fictief om de privacy van de respondenten zoveel mogelijk te waarborgen

beantwoord konden worden door de co-assistenten. Pas na verloop van tijd verdwenen deze problemen. Ondanks het begrip dat de ouders voor deze situatie hebben, menen zij toch dat hier wat verbeterd zou kunnen worden.

Met betrekking tot de informatie die de ouders hebben over de ziekte van hun kinderen valt op dat zij geprobeerd hebben via internet meer achtergrondinformatie te verkrijgen, maar dat de medische specialist hen heeft aangeraden dit niet te doen. Dit omdat de informatie die over de stofwisselingsziekte wordt verstrekt op het internet niet van toepassing hoeft te zijn op hun kinderen. De specialist heeft hen beloofd alle informatie die hij krijgt door te geven aan de ouders met de opmerking dat het een zeer zeldzame ziekte betreft waarover ook internationaal erg weinig bekend is. Ondanks die toezegging zouden de ouders toch graag meer willen weten over de ziekte, maar zoeken daar momenteel niet actief naar. Wellicht dat de informatie die de VKS reeds verstrekt over een aantal stofwisselingsziekten verder kan worden uitgebreid.

Behandeling / eerste fase thuis:

Nadat in februari 1996 de definitieve diagnose was gesteld werd begonnen met een behandeling. In eerste instantie was het zoeken naar de optimale medicijnen en het beste dieet. Dit sloeg gelukkig goed aan, en zelfs de medisch specialist was verbaasd over de goede reactie van Mirjam op de behandeling. Mirjam krijgt medicijnen en moet zich aan een streng eiwitarm dieet houden. Omdat er zo min mogelijk energie uit de lichaamsreserves moet worden gehaald, is het van groot belang dat er altijd voldoende energie uit voedsel kan worden gehaald. Om die reden krijgt Mirjam ook nachtvoeding zodat het lichaam ook tijdens het slapen energie kan halen uit het voedsel.

Doordat er sprake was van een erfelijke ziekte kregen de ouders het sterke vermoeden dat ook hun zoon Erik de ziekte zou kunnen hebben. De medisch specialist heeft in eerste instantie niet veel aandacht geschonken aan dit vermoeden, maar op aandringen van de ouders is ook Erik onderzocht en het bleek dat ook hij de ziekte heeft. Wel moet worden opgemerkt dat de ziekte bij hem veel minder consequenties heeft, maar ook hij volgt nu een eiwitarm dieet.

De ouders zijn tevreden met de brede steun die zij hebben ervaren en nog steeds ervaren van hun omgeving. Ondanks dat het soms moeilijk is om duidelijk te maken wat voor een ziekte hun kinderen hebben, tonen veel mensen begrip.

Leren leven met fase en toekomst:

Op zich vinden de ouders dat er goed te leven is met de ziekte van hun kinderen. Hun leven wordt niet gedomineerd door de ziekte, wel blijft er een constant knagend gevoel aanwezig dat niet sterk overheersend is, maar de ouders wel steeds alert houdt op eventuele symptomen bij hun kinderen.

De ouders zijn dankbaar voor het feit dat de ziekte van hun kinderen, in vergelijking met de ziekten die beschreven worden in de "Wisselstof" (het blad van de VKS), relatief gezien minder ernstig is.

Sociale contacten:

Wel blijven zij als probleem ondervinden dat het moeilijk is om andere uit te leggen wat hun kinderen mankeert, de vader stelt: *"Sommige mensen die zien het gelijk, andere denken dat het om de kleurstoffen gaat, of dat de ziekte wel weer over gaat"*. De moeder verklaart dit doordat de kinderen er heel normaal uitzien, en zeker bij hun zoon is weinig van de ziekte te merken op het eerste gezicht. Opvallend in dit opzicht is ook de verschillende reacties van de grootouders. Twee grootouders zijn zeer bezorgd en blijven ongerust over de toekomst, de anderen proberen dit te relativiseren door te stellen dat de kinderen nog zoveel kunnen.

Ook het contact met ouders van de klasgenoten van Mirjam verloopt zeer verschillend. Mirjam is een zeer sociaal kind, en speelt graag bij andere kinderen. Maar soms moet de moeder dit tegenhouden omdat ze weet dat het teveel van Mirjam vergt. Niet alle ouders kunnen dit goed begrijpen. Aan de andere kant zijn er ook ouders die zeer veel rekening houden met Mirjam en haar dieet, en die mevrouw Veldkamp vragen wat haar dochter wel of niet mag hebben. Opvallend aan zowel Mirjam als Erik is dat ze goed weten wat ze wel of niet mogen hebben, en dit ook zeggen als het nodig is.

Mirjam en Erik accepteren hun dieet volkomen. Ook de nachtvoeding van Mirjam is geen probleem voor Mirjam, wel ondervindt de moeder problemen bij het geven van deze voeding.

De familie Veldkamp heeft een melkveehouderij en moeten daarom vroeg opstaan. Het geven van de nachtvoeding, wat meestal rond één uur gebeurd is dus erg vervelend. Mevrouw Veldkamp kan na het geven van de voeding vaak niet meer goed in slaap komen, en mist zo essentiële nachtrust. De ouders zijn bezig om te kijken of ze hier iets aan kunnen veranderen.

Over de VKS zijn de ouders kort en krachtig. Ze zijn lid om de vereniging te ondersteunen maar willen niet actief deelnemen. Als ze afgaan op de ziekten die in het verenigingsblad worden beschreven vinden zij dat zij relatief gezien geluk hebben gehad bij de ziekte van hun kinderen.

Erfelijkheid:

De erfelijkheidcomponent van de ziekte heeft ook de nodige psychosociale consequenties met zich mee gebracht. Meneer en mevrouw Veldkamp hadden graag een groot gezin gehad, maar door het feit dat hun twee kinderen beide de ziekte hebben is verdere gezinsuitbreiding achterwege gebleven. De kans op ziekte is bij de kinderen 25%, en de vader is van mening dat als beide kinderen de ziekte al hebben, het risico om nog een kind te nemen te groot is. Met deze motivatie lijkt hij te berusten in het feit dat hun gezin niet verder zal worden uitgebreid. Mevrouw Veldkamp heeft wat meer moeite zich erbij neer te leggen.

Toen de ouders deze kwestie met de medisch specialist hebben besproken heeft deze hen niet echt geadviseerd, maar zich beperkt tot het stellen dat de kans op ziekte ook voor een volgend kind 1 op 4 is. De huisarts daarentegen heeft hen duidelijk ontraden om nog meer kinderen te nemen, gezien de grote onduidelijkheid bij de ziekte en erfelijkheid ervan.

Maar ook meer inzicht in de erfelijkheid en eventueel het vroegtijdig in de zwangerschap kunnen aantonen of het kind al dan niet ziek is, maakt het voor de ouders niet gemakkelijker. Op dat moment zouden vragen over abortus voor de zwangerschap al duidelijk meespelen en ook een zware druk leggen op de zwangerschap.

School:

Mirjam en Erik zitten beide op een gewone basisschool. Wel krijgt Mirjam 'remedial teaching' en zijn haar tafel en stoel aangepast (tevens bezit zij een rolstoel en een aangepaste stoel voor thuis). Over de aanpassingen zijn de ouders goed te spreken en met name over de snelle afhandeling van hun verzoeken bij ondermeer de gemeente, het GAK en de zorgverzekeraar.

Naast de 'remedial teaching' heeft Mirjam ook een ambulante begeleider die als taak heeft om met de leerkrachten tot een optimaal leerprogramma voor Mirjam te komen. Mirjam kan namelijk niet alle activiteiten net zo volgen als de andere leerlingen. Zo moeten er ondermeer momenten van rust worden ingebouwd. Deze ambulante begeleider zorg ook voor alle externe contacten die nodig zijn voor Mirjam. De ouders zijn zeer tevreden, net als de school overigens, met deze begeleiding maar betreuren het wel dat deze begeleiding slechts voor twee jaar wordt gegeven. Binnenkort wordt ermee gestopt en zullen de school en de ouders het zelf moeten doen. Hoe dit moet gebeuren is voor de ouders nog een vraag. Ze hebben wel gehoord van onder andere het Persoonsgebonden Budget, maar betere voorlichting op dit punt zou gewenst zijn.

Mirjam is een vrolijk en lief kind wat het grote voordeel geeft dat zij goed geaccepteerd wordt door haar leeftijdsgenootjes. "*Zij is zeker niet het 'kneusje' van de klas*".

Toekomst:

Over de toekomst hebben de ouders geen duidelijk beeld. Er wordt volledig afgegaan op de inschattingen die de medisch specialist maakt, maar aangezien de ziekte uiterst zeldzaam blijven de ouders in onzekerheid. Uiteraard zijn er wel veel vragen. De tijd zal het moeten leren.

Beantwoording vraagstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

Zowel de ouders als de beide kinderen lijken goed gewend te zijn aan de situatie waardoor het effect vrij beperkt blijft. Wel speelt de erfelijkheidsfactor een grote rol bij de grote van het gezin. Ook het geven van de nachtvoeding levert nog problemen op.

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?

De ziekte van de kinderen heeft geen aantoonbaar effect gehad op de relatie met de naaste familie. Wel zijn de reacties verschillend van aard.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?

In het interview zijn geen concrete uitspraken gedaan hierover.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

Ouders ervaren het als moeilijk om anderen uit te leggen wat hun kinderen mankeert. Het feit dat de ziekte aan de buitenkant niet zichtbaar is, wordt door de ouders als verklaring gegeven voor

het feit dat mensen heel verschillend reageren. De relatie met school wordt als uiterst positief omschreven.

5. Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

Ervaringen zijn primair positief, alleen de informatieverstrekking zou beter geregeld kunnen worden.

Interview 2

“Ik ga nog geen belemmeringen zoeken, want er zijn nog zoveel mogelijkheden”.

Inleiding

Dit interview is gehouden met mevrouw van der Berg en Johan², op 15 juni 2000. Johan is 11 jaar oud en heeft de Mitochondriale ziekte complex I. Door deze ziekte heeft hij minder energie dan gezonde kinderen waardoor hij eerder moe is, en moeite heeft met spreken. Het gesprek vindt plaats in de keuken van de familie van der Berg, en verloopt heel goed. Door de beperkte problemen die worden ervaren is de gespreksduur vrij kort, te weten ongeveer een uur.

Naast mevrouw van der Berg, die 39 jaar is, en Johan wordt het gezin gevormd door de vader, die 38 jaar is en hun tweede zoon Paul van 9 jaar.

Prediagnostische fase

Vier jaar geleden merkten de ouders dat hun zoon Johan, ondanks zijn leeftijd van 7 jaar, fysiek niet opgewassen was tegen jongere dorpsgenootjes. Dit was voor de moeder een duidelijk signaal dat er iets niet in orde was. De moeder heeft toen het initiatief genomen om naar de huisarts te gaan, die Johan vervolgens fysiotherapie voorschreef. De huisarts had het vermoeden dat er sprake was van een motorische storing. De fysiotherapie sloeg in eerste instantie goed aan, maar na stopzetting van de ogenschijnlijke succesvolle behandeling was er sprake van een duidelijke terugval. In overleg met de huisarts is vervolgens besloten om Johan in een academisch ziekenhuis te laten onderzoeken om zo de oorzaken van zijn fysieke achterstand te kunnen achterhalen. Het eerste consult met de huisarts is dan ongeveer een jaar geleden. De medisch specialist heeft een uitvoerig onderzoek ingesteld, waaruit bleek dat er iets niet in orde was. Naar aanleiding van dit onderzoek is een spierbiopsie gedaan, op basis waarvan de diagnose Mitochondriale ziekte complex I kon worden gesteld.

Diagnose

Na deze diagnose is Johan terechtgekomen bij een medisch specialist in het academische ziekenhuis. Deze heeft eerst getracht de moeder duidelijk te maken wat de ziekte inhoudt. Daarna heeft een andere arts geprobeerd om Johan te vertellen wat er met hem aan de hand is. Met name het gebruik van moeilijke woorden (medische termen) leidde er toe dat er toch nog onduidelijkheid bleef bestaan. Na het stellen van de diagnose heeft de moeder zich enige tijd schuldig gevoeld voor de ziekte van haar zoon. Aangezien uit de verstrekte informatie bleek dat een mitochondriale ziekte veelal doorgegeven wordt via het genetische materiaal van de moeder, zag zij de oorzaak duidelijk bij zichzelf liggen. Gesprekken met de specialist hebben haar in eerste instantie niet van dit schuldgevoel af kunnen brengen. Na enige tijd heeft zij zich bij de situatie neer kunnen leggen.

Behandeling / eerste fase thuis

Na de diagnose is men begonnen met medicatie. Deze wordt nog steeds aan de hand van bloed- en urine onderzoek bijgesteld. De medicatie had al vrij snel effect, en de effecten worden steeds beter zichtbaar. Wel merkt mevrouw van der Berg op dat het in de zomermaanden beter gaat dan in de wintermaanden.

Om de achtergrond van de ziekte te achterhalen is men nog bezig met DNA-onderzoek. De stofwisselingsziekte van Johan is relatief goed te behandelen (maar niet te genezen) waardoor hij slechts tweemaal per jaar naar het academisch ziekenhuis moet voor controle. Aangezien stofwisselingsziekten erfelijke ziekten zijn waren de ouders verontrust over hun tweede zoontje Paul. Na onderzoek bleek echter dat Paul niet ziek is.

Zoals al eerder is beschreven manifesteert de ziekte van Johan zich vooral in het hebben van minder energie waardoor hij eerder vermoeid is en moeite heeft met spreken. Ondanks zijn ziekte zit Johan echter wel op een normale basisschool, en zijn leerprestaties zijn goed. Wel heeft hij veel last gehad van onbegrip bij leeftijdsgenootjes en zelfs hun ouders. Hij is veel gepest maar wist, door af en toe hard fysiek op te treden, de pesterijen uiteindelijk te beperken. Naarmate Johan iets ouder is geworden lukt het hem beter om andere uit te leggen wat hij heeft. Het is een echte doorzetter die als het nodig is

² De namen in dit interview zijn fictief om de privacy van de respondenten zoveel mogelijk te waarborgen.

voor de groep gaat staan om uit te leggen wat zijn ziekte inhoudt. Op school is er dan ook meer begrip gekomen, en wordt hij zoveel mogelijk als ‘normale’ jongen behandeld.

De ouders hebben altijd redelijk veel begrip in hun omgeving ervaren. De moeder geeft duidelijk aan dat zij met name steun ondervindt bij een aantal zeer goede vriendinnen. Aangezien meneer van der Berg voor zijn werk regelmatig enige dagen van huis is, is deze emotionele ondersteuning van grote betekenis. Ook de familie reageert begripvol, al heeft een van de grootvaders van Johan in eerste instantie zijn bedenkingen als Johan naar de fysiotherapie gaat, “*zijn kleinzoon is immers kerngezond*”. Na de diagnose slaat deze enigszins afstandelijke houding echter helemaal om. “*Wie aan Johan komt, komt aan mij*”, zo stelt hij.

Het lidmaatschap van de VKS is ontstaan op advies van de specialist die de ouders informeerde over deze patiëntenvereniging. Tot op heden hebben ze echter nog geen bijeenkomst bezocht van de VKS. Mevrouw van der Berg is dit echter wel van plan, om zo Johan te laten zien dat er patiënten zijn met stofwisselingsziekten die er vele malen erger aan toe zijn. Johan schermt namelijk wel eens met zijn ziekte om bepaalde zaken gedaan te krijgen. Via het bezoeken van een bijeenkomst van de VKS hoopt mevrouw van der Berg dat Johan een keer “*met zijn neus op de feiten wordt gedrukt*”.

Leren leven met fase en toekomst

Johan wordt door mevrouw van der Berg zoveel mogelijk gezien als een normale jongen. Hij kan bijna alles en is actief. Hij gaat vrolijk naar school, komt vrolijk weer thuis. Zit op gitaarles, en traint nog elke week met voetballen. Doordat Johan over het algemeen normaal functioneert hebben de ouders nog geen behoefte om extra informatie over de ziekte op te zoeken, of actiever met de VKS om te gaan. De ziekte heeft mede hierdoor geen grote invloed op het dagelijkse gezinsleven. Wat wel als een probleem ervaren wordt is de reactie van mensen als zij horen dat Johan een stofwisselingsziekte heeft. Mevrouw van der Berg ervaart “*dat mensen geneigd zijn Johan in een hokje te plaatsen*”. Ook willen zij niet altijd begrijpen wat de ziekte inhoudt, Johan is immers een hele normale jongen. Over de toekomst hebben de ouders een helder beeld. Zij gaan ervan uit dat Johan na de basisschool naar een gewone middelbare school kan gaan, eventuele problemen willen zij nog niet gaan zoeken: “*ik ga nog geen belemmeringen zoeken, want er zijn nog zoveel mogelijkheden*”, aldus mevrouw van der Berg. Deze positieve benadering is kenmerkend voor zowel mevrouw van der Berg als Johan. De medisch specialist wijst hen echter wel op de eventuele terugval die kan plaatsvinden.

Beantwoording vraagstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

Het gezin heeft zich erg goed aangepast aan de ziekte, waardoor deze minder zichtbaar aanwezig is.

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?

De familie is erg begripvol. Opvallend is dat een van de grootvaders in eerste instantie afstandelijk reageert op een eventuele ziekte van zijn kleinzoon, een houding die na de diagnose helemaal omslaat.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?

Met name de moeder ondervindt veel steun aan vrienden. De relatie met vrienden en kennissen is echter niet echt veranderd.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

De ouders proberen Johan zoveel mogelijk te zien als een normale jongen en brengen dit ook over op de omgeving. In eerste instantie werd Johan veel gepest, maar nu hij zich beter kan verweren (zowel verbaal als fysiek) wordt hij ook door de omgeving steeds meer als normale jongen behandeld.

5. Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

De ervaringen zijn goed te noemen, alleen op het gebied van de informatieverstrekking zouden dingen verbeterd kunnen worden.

Hoofdstuk 6 Interviewverslagen Mark Lamberts

Interview 1

“Je ziet aan de buitenkant niets”

Inleiding

Dit interview werd gehouden met meneer en mevrouw Kuiter¹ op maandag vijf juni '00. Het gezin bestaat uit vier kinderen. De ouders hebben een melkveehouderij. Eén van de kinderen, Michael, acht jaar oud, heeft een stofwisselingsziekte. Het gaat om de stofwisselingsziekte Medium Chain acyl coA dehydrogenase def (MCAD).

“Je ziet het aan de buitenkant niets. Het is een normale jongen. Als die zich fit voelt, merk je ook lichamelijk niets. En ja, zodra die ziek wordt, krijgt die bepaalde uitvallen. Je merkt dan dat hij afwezig wordt, moe wordt, en weg kan vallen... Het is dan belangrijk dat hij blijft eten, om zijn bloedsuiker weer omhoog te krijgen. Om weer energie te krijgen.”

Prediagnostische fase

De eerste keer dat de familie Kuiter in aanraking kwam met de verschijnselen van de ziekte van Michael was op een leeftijd van negen maanden.

“We haalden hem uit bed. Hij was helemaal slap, een temperatuur van vier- vijf en dertig graden. Dus toen hebben we snel de huisarts gebeld. Waarna hij hals over kop naar het ziekenhuis ging, en aan een suikerinfuus kwam. En ja, binnen een halfuur knapte hij weer op.”

De kinderarts zei dat het om een virusinfectie ging: *“Dit kwam wel vaker voor bij kinderen.”*

Het duurde in totaal vijf jaar voordat de diagnose werd gesteld. Michael was in deze periode niet voortdurend ziek. Maar het kostte Michael als die ziek was een veel langere tijd om te herstellen. De ouders hadden ook eigen methoden om Michael te behandelen. Als hij erg moe was, kreeg hij bijvoorbeeld “zuivere roosvicee” en dan knapte hij weer wat op.

“Hij was nooit 100% fit, maar hij was nooit zo ziek dat hij opgenomen moest worden. De ene periode ging het wat beter, en dan kreeg hij weer een terugslag. Maar voor elk wissewasje waar elk ander kind na een of twee dagen overheen stapt, was hij weken mee zoet voordat hij er echt weer bovenop was... Als de andere kinderen een keer de griep hadden, waren ze na twee of drie dagen weer gezond. Michael was echt drie weken ziek...Op de kleuterschool had Michael een periode dat hij maar halve dagen naar school ging. Anders viel hij gewoon in slaap.”

In deze tijd werd regelmatig contact gezocht met de huisarts en het streekziekenhuis. Maar er werd nooit een (juiste) diagnose gesteld. De artsen hadden het idee dat Michael er na verloop van tijd wel overheen zou groeien.

“Eerst was het een virusinfectie. Daarna werd gezegd dat Michel er wel over heen zou groeien. Dus na een paar maand tijd gaat het weer eens mis, en dan ga je weer eens naar de huisarts... Hij was ook niet altijd doodziek... Er werd nooit echt iets gevonden. Ook bij een darmonderzoek waar niets werd gevonden, werd gezegd dat Michael er wel overheen zou komen.”

“We hadden later, meer en meer, het idee dat we niet serieus werden genomen. Het is misschien voor hun ook wel moeilijk. Zij konden ook niets vinden. Maar het ligt ook wel aan de instelling van het streekziekenhuis. Hier in het streekziekenhuis zeggen ze nooit: ‘we weten het niet...’ Nu

¹ De namen in dit interview zijn fictief om de privacy van de respondenten zoveel mogelijk te waarborgen nog niet, nu de diagnose is gesteld, zegt de kinderarts niet,’ sorry ik had jullie eerder moeten doorsturen.’”

Diagnose

Pas op een leeftijd van zes jaar, nadat de familie Kuitert op eigen verzoek een verwijzing naar het academisch ziekenhuis in de omgeving had gekregen, werd de diagnose gesteld. Michael krijgt sinds die tijd medicijnen en een dieet.

“Het is een stuk beter dan voorheen. Maar je kunt hem niet naast een vriendje zetten van die leeftijd. Hij is gewoon veel sneller moe. Nu weet je wat er aan de hand is. Je weet dat hij zijn koolhydraten op tijd moet krijgen. Voorheen als Michael chocolade op een feestje at, werd hij ziek. Je weet nu dat hij dat niet mag eten.”

“'s Morgens haalt hij goede prestaties, maar hij heeft 's middags slechtere prestaties. Zijn concentratie is dan minder. De school heeft ook een aangepast programma voor hem.”

Leren leven fase

De medicijnen en het dieet slaan goed aan. De ziekte van Michael heeft nooit echt problemen opgeleverd. Binnen het gezin houdt iedereen rekening met zijn dieet. De familie woont op het platteland, de meeste mensen kennen elkaar en zijn goed geïnformeerd.

“Ja, als we weggaan dan moet er een tas met eten mee. We kopen geen patat onderweg. Maar daar hoor je de andere kinderen niet over. Dat hebben ze zo geaccepteerd.”

“Michael zit in een klas van zes kinderen. Het is het platteland, men kent men. Wij kennen ook alle ouders. Dus dat levert geen problemen op.”

“Niet iedereen had evenveel begrip. Maar ja dat is hun probleem en ons probleem niet. We lopen er ook niet altijd mee te koop, of mee te zeuren. We proberen een zo normaal mogelijk leven te leiden. Je kunt er ook weinig aan doen... Maar het heeft nooit ergens tussen gestaan. En Michael was ook makkelijk genoeg. Als je met hem naar ergens naar toe ging, sliep hij overal. 't Was in dat opzicht een makkelijk kind.”

Toekomst

Over de toekomst is nog vrij weinig bekend. Vroeger stierf iedereen aan deze ziekte. In de provincie waar het gezin woont, lijden zo'n dertig mensen aan deze ziekte, en de oudste is nu 33 jaar. Als zijn medicijnen en dieet goed blijven werken, moet Michael een redelijk normaal leven kunnen leiden.

Beantwoording vragenstellingen

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

De relaties binnen het gezin hebben niet te lijden onder de stofwisselingsziekte.

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?

Non-respons

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met vrienden en kennissen?

Niet iedereen heeft evenveel begrip, maar de ouders zien en ervaren dit niet als probleem.

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

De omgeving is op de hoogte van de ziekte, en weten hier goed mee om te gaan.

Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

In de tijd voor de diagnose ontstond er naarmate de tijd verstreek, een groter ongeloof. De ouders kregen keer op keer op te horen dat hun kind er wel overheen zou groeien. Het was het initiatief van de ouders om hun kind te laten onderzoeken in het academisch ziekenhuis wat leidde tot de diagnose. Sinds de diagnose is het contact met de zorg weer goed te noemen.

Interview 2

“Je bent je leven op dit ogenblik kwijt”

Inleiding

Het volgende interview werd gehouden met de familie Jongsma³ op vrijdag 16 juni '00. In het begin is alleen met mevrouw Jongsma gesproken, later nam haar man ook deel aan het gesprek. Het gaat om een gezin met twee kinderen. Het oudste kind, Daan, een jongen, is vier en half jaar en heeft geen stofwisselingsziekte. Hij is waarschijnlijk wel drager. Het jongste kind, Lotte, een meisje, is vijf maanden oud, heeft de ziekte van Pompe. De ouders werken op dit ogenblik niet, omdat ze full-time met de verzorging van Lotte bezig zijn.

“Het is een stofwisselingsziekte waarbij op een bepaald niveau de glucose niet meer afgebroken wordt. Dat wordt dan niet meer vervoerd naar de organen om daar energie van te maken. Het stapelt zich dan in de spieren op. De grootste spieren worden als eerste aangetast: de skeletspieren, je lever en je hart. Daar stapelt zich het als eerste op. Zwakheid van de spieren is het gevolg en een vergroot hart en lever.”

Prediagnostische fase

Toen Lotte een week of vijf was, begon ze moeilijk te doen met spenen en flessen. Ze dronk niet alles meer. Het bleek achteraf dat ze een verdikte tong had, daar had zich glycogeen opgestapeld. Er werden allerlei spenen en flessen geprobeerd. Uiteindelijk werden een goed flesje en speen gevonden. Alleen met een week of acht hadden de ouders het gevoel dat ze te veel sliep. (*“We moesten haar eigenlijk bij iedere voeding wakker maken.”*) Daarnaast dronk ze naarmate de dag langer werd minder.

“In de negende week ben ik bij het consultatie bureau geweest, en heb daar mijn bezorgdheid uitgesproken. Daar hadden ze zoiets van ja, ze is gegroeid. Weliswaar niet veel, maar toch ze is gegroeid. Er was niets mee aan de hand, aldus het consultatiebureau. Op een dinsdag kreeg ze haar eerste inenting, daar was ze wat koortsig van. De zaterdag daarop begon ze wat te hoesten. Die avond kreeg ze een hoestbui, waarin ze bijna stikte. Zondag werd het eigenlijk steeds erger. Toen ben ik naar een plaatsvervangend huisarts gegaan. Die huisarts zei direct wat heeft ze koude handen en voeten.” (De arts op het consultatiebureau vond dit normaal.) *“Hij vond dat wat verontrustend en vroeg wat de ontwikkeling was”.*

De weekendhuisarts had een gevoel dat er iets niet klopte, en adviseerde haar de reguliere huisarts te bezoeken om een verwijzing naar een kinderarts te krijgen. De weekendarts had niet het idee dat er iets acuuts zou gebeuren. Mevrouw Jongsma was erg bezorgd en ongerust. Haar man is direct van Vlieland naar huis gekomen. Toen hij een half uur thuis was, kreeg Lotte weer een hoestaanval, waarin ze bijna stikte. Op dat ogenblik is de familie direct naar het ziekenhuis gegaan. Daar zijn ze op de kinderafdeling gekomen. In eerste instantie dachten ze daar aan het RS-virus. Omdat ze in een korte tijd erg benauwd werd en veel slijm in haar longen had.

Er werd daar bloed geprikt en een foto van het hartje genomen. De kinderarts dacht na dit onderzoek aan de ziekte van Pompe, omdat ze op de foto een bol hartje had. De volgende dag zijn er nog drie kinderartsen bij haar geweest. Zij constateerden een ruis om het hart. Er werd ook een ECG gemaakt, maar deze viel niet goed af te lezen.

Die avond zijn ze naar het academisch ziekenhuis gegaan, omdat daar een kindercardioloog was. De kindercardioloog vertelde later op die avond dat ze een groot hart had, en dat dit het gevolg was van een stofwisselingsziekte. Het verloop van de ziekte zal heel kort en heftig zijn, aldus de kindercardioloog. De volgende dagen volgden meer onderzoeken. Na drie dagen bleek dat het daadwerkelijk om de ziekte van Pompe te gaan.

³ De namen in dit interview zijn fictief om de privacy van de respondenten zoveel mogelijk te waarborgen

Diagnose

De volgende dagen waren zeer chaotisch. Lotte werd in drie dagen verplaatst van intensive care, naar special care en van daaruit naar medium care. Op iedere afdeling was een andere zaalarts, maar niemand wist een "compleet" verhaal te vertellen.

Op donderdag kwam de kinderarts metabole ziekte, en legde uit wat de ziekte inhield. Ook werd verteld dat het meisje niet ouder dan een jaar zou worden. Hij vertelde daarbij dat er een therapie gestart werd in Duitsland en vroeg of de familie daar interesse voor had. Deze therapie was op experimentele basis, maar het was eigenlijk de enige kans op behandeling.

Vrijdag werd nogmaals de ziekte uitgelegd, en over de therapie gesproken. De familie kreeg het weekend om over de therapie na te denken.

“Je weet niet wat het brengt. Het enige wat je weet, is als je het niet doet onze dochter in ieder geval niet een jaar wordt. Als je het wel doet, heb je misschien kans dat ze drie jaar wordt. Maar dat is allemaal onzekerheid. 's Maandags hebben we besloten om het wel te doen. Toen is het balletje gaan rollen.”

Behandeling

Het duurde twee weken voordat de familie naar Duitsland kon. In het academiach ziekenhuis in Nederland wisten ze eigenlijk helemaal van niets. Niet wat de therapie inhield. Er was veel onduidelijkheid.

“Er was niemand die er wat over kon vertellen. Iedereen zegt wel doen. Omdat het enige is wat je kunt doen... Er was veel onvolledige informatie. Van het kastje naar de muur sturen en totaal geen duidelijkheid. Ook totaal geen begeleiding.

We moesten eigenlijk alles uitzoeken. Wat de ziekte van Pompe nou echt inhoudt, wat je te wachten staat, moest je eigenlijk van internet afhalen. We hebben drie keer met de kinderarts metabole ziekte gesproken, we hebben ja gezegd tegen Essen, en vervolgens kwam z'n collega in het verhaal. Als we drie vragen hadden, kwam die na een half uur terug met één antwoord.”

“Zelfs de dag dat we weg gingen naar Duitsland was een fiasco. Ze was eigenlijk heel erg ziek, maar de arts vond haar wel stabiel genoeg om met de taxi vervoeren. Er was een taxi geregeld. Maar toen we eenmaal gesetteld waren, vroeg de chauffeur om een voorschot van 950 gulden. Wij hadden dat geld niet, want er was ons verteld dat dit door het ziekenfonds betaald werd. Toen zijn we heel woest weer het ziekenhuis binnen gegaan, waarna vervolgens een ambulance werd geregeld.”

“De verpleging wist eigenlijk ook van niets. Ze wisten geen raad met het project. Want eigenlijk gebeurt dit niet via of langs de verpleging dat een farmaceutisch bedrijf een kind overneemt... De kinderarts metabole ziekte heeft dit aangeboden en vervolgens hebben we hem dus niet meer gezien. We hebben daarna nog twee keer een gesprek met hem aangevraagd, maar beide keren kwam hij niet opdagen... Dit waren gewoon voorvallen die behoorlijk scheef liepen, en waar wij behoorlijk de dupe van zijn geworden. En een behoorlijke klap van hebben gekregen.”

De eerste periode in Duitsland was erg gestresst. Het verblijf daar was wel goed geregeld, het farmaceutisch bedrijf nam dit op zich. Alleen waar de familie daar op stuitte, was het respect wat je voor de artsen moest hebben.

“In Nederland kun je je eigen mening geven. In Duitsland is dit uit den boze. Daarnaast heb je de taal. Er zou een tolk aanwezig zijn. Alleen dat is iemand die in het laboratorium werkt, en die heeft niet altijd tijd als wij haar nodig hebben.”

“We hadden een gesprek met de professor die het project leidt, en de arts die haar onder behandeling heeft. Ze hebben het hele protocol met ons doorgenomen; hoe het eerste half jaar eruit zag. Ze moest geopereerd worden. Maar dat ging eigenlijk hartstikke hectisch. We kregen 24 uur bedenktijd om ja of nee te zeggen tegen de therapie.

Het farmaceutisch bedrijf ontwikkelt medicijnen. Ze zijn nu zeven jaar bezig met de ziekte van Pompe. Het experiment bevindt zich in de tweede fase, dat wil zeggen baby's en de pubers. Een farmaceutisch bedrijf in Nederland verwacht dat volgend jaar er zoveel resultaten binnen zijn, dat er een medicijn op de markt komt. De familie hoopt dan terug te kunnen naar Nederland. Want ze zijn minimaal drie dagen per week in Duitsland. De eerste keer dat ze naar Duitsland gingen, zijn ze 10 weken niet meer thuis geweest. Als de ouders in Duitsland zijn, logeert Daan, het oudste kind, bij zijn opa en oma. *“Op zich vat hij het heel goed op. Maar hij moet nu heel veel inleveren. Hij moet nu ook zijn ouders inleveren.”*

De communicatie tussen het Nederlandse en Duitse ziekenhuis loopt heel erg langs elkaar heen. *“Als we hier aankwamen, vroeg de verpleging om een overdrachtsbrief. Alleen dat gaven ze in Duitsland niet. Dus wij waren de overdracht. Er is wel eens wat gefaxt tussen de artsen. Maar dat waren twee heethoofden tegen over elkaar, zij begrepen de faxen van elkaar niet.”*

“Als we aan de kinderarts metabole ziekte vragen wat we kunnen verwachten dan weet hij het niet. Want hij krijgt geen bericht vanuit Duitsland. Zij houden alles voor zich, omdat zij met een experiment bezig zijn. Ze willen niets vrijgeven. Er is een slechte communicatie tussen de ziekenhuizen.”

“Ze willen eigenlijk haar allebei als patiënt hebben. Wij willen, als er een medicijn is, dolgraag naar Groningen. Het kost je veel minder tijd, en de taal beheers je natuurlijk veel beter.”

Leren leven fase

Op dit ogenblik is Lotte thuis. Eenmaal per week ligt ze in Essen zeven uur aan het infuus, waarin een enzym zit. Dat kost de familie drie dagen. De eerste dag wordt ze opgenomen. De tweede dag ligt ze aan het infuus en wordt ze 24 uur onder controle gehouden. Op de derde dag zijn alle onderzoeken afgerond en kunnen ze weer naar huis. Momenteel vervoert de familie Lotte zelf. Ze hebben geleerd hoe te reanimeren. Op dit ogenblik hebben ze geen hulp aan huis.

“We hebben ons wel bij een specialistisch thuisteam aangemeld. Maar eigenlijk doen die niet zo heel erg veel. We zijn ook nog niet zoveel thuis geweest. Dit is pas de derde keer dat we thuis zijn. We weten wel dat er een persoonsgebonden budget is, maar wat dat precies allemaal inhoudt, weten we nog niet. Dat vinden we dus ook een slechte begeleiding vanuit het Academisch ziekenhuis hier of waar dat ook vandaan moet komen.

We hebben geen contactpersonen op dit ogenblik. Ook met de VKS hebben we eigenlijk geen contact. We hebben meer contact met de Vereniging voor Spierziekte Nederland (VSN). Deze geven veel meer informatie.”

De omgeving vindt het moeilijk om zich in de situatie van de familie te verplaatsen. Ze voelen zich heel weinig begrepen. De omgeving wil niet geloven dat ze ziek is, en kan dit ook niet geloven. Familie niet, vrienden ook niet.

“Iedereen denkt ook, omdat we met de therapie bezig zijn, dat ze beter wordt. Maar zij wordt gewoon nooit weer beter. Dit is gewoon erg moeilijk uit te leggen. Iedereen vindt het ook heel vreemd, omdat je van de buitenkant niets ziet. Ook de eerste tien weken zag ze er niet niet ziek uit. Daarnaast begrijpen ze niet wat de ziekte inhoudt. Het is een stofwisselingsziekte die uitmondt in een spierziekte en die ook nog een hartkwaal heeft.”

Toekomst

Over de toekomst is nog weinig tot niets bekend. Het is allemaal nog experimenteel. Het eerste half jaar bestaat iedere week uit opname en infuus. Na dat half jaar wordt in Duitsland bekeken wat de therapie heeft gedaan en hoe verder te gaan.

“Er is niets duidelijk. Dat maakt het ook heel moeilijk. Je kunt niets plannen. Je bent je leven op dit ogenblik kwijt. Je moet nu ook voortdurend bij haar blijven, want als het alarm gaat, moet er zuurstof toegediend worden of gereanimeerd worden. Zodoende kun je ook geen vreemde bij haar laten.”
“Ik vind wel dat je moet accepteren als iets ten einde loopt. Je moet niet hardnekkig proberen om Lotte zo lang mogelijk op deze wereld te houden. Het houdt eens een keer op. Een mens moet menswaardig leven, maar een mens moet ook menswaardig kunnen sterven.
Maar als je haar nu ziet. Ze beweegt en maakt geluid, dan werkt de therapie toch. Dan ga je er toch mee door. Want dit zou ze normaal gesproken niet kunnen. Ze loopt nu wel met ontwikkeling mee, niet helemaal gelijk, maar toch.”

Beantwoording vraagstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

Het gezin staat momenteel helemaal in teken van het zieke kind.

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?

De naaste familie past op het oudste kind als de ouders met zieke kind naar Duitsland zijn.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met vrienden en kennissen?

Vrienden en kennissen begrijpen de situatie niet goed en kunnen het niet geloven.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

Hetzelfde als bij vraag drie.

5. Wat zijn de ervaringen met van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

Het beslaat veel problemen met de zorg. De communicatie tussen de ouders en de zorg heeft tot onnodige problemen geleid. Zowel het consultatiebureau, het academisch ziekenhuis en het farmaceutisch bedrijf in Duitsland presteren hier onder de maat. Maar ook de communicatie tussen de verschillende zorginstellingen (Nederland-Duitsland) is verre van optimaal.

Hoofdstuk 7 Interviewverslagen van Mel Zatout

Interview 1

“Het liefst wil ik dat hij zo zelfstandig mogelijk wordt, naar capaciteit”

Inleiding

Een interview met een alleenstaande bijstandsmoeder van twee zoons. Haar oudste kind is zestien. De jongste zoon is dertien jaar en heeft een mitochondriale stofwisselingsziekte. Zijn spieren worden door dit syndroom aangetast. Zowel lichamelijk als geestelijk heeft hij door de ziekte een achterstand in ontwikkeling opgelopen.

Prediagnostische fase

Het jongste kind was een jongetje dat vroeger wel snel moe was. Hij heeft op een medisch kleuterdagverblijf gezeten, omdat het in het normale basis onderwijs niet meer ging. Na een zwempartij begon hij ineens erg te trillen. Het trillen ging niet snel over. De moeder had een aantal verklaringen voor de trillingen, waaronder stress. Op school ging het schrijven achteruit. De moeder reageerde met grote zorgen op de ziekteverschijnselen: *“Het is zorgwekkend als je opeens ziet dat je kind aan het trillen is. En ook instabiel aan het worden is, je kunt dus merken dat zijn hele coördinatie slecht was. De meest simpele dingen kon hij niet meer. Een bal vangen geeft al problemen. Gewoon fietsen op een normale fiets ging niet. Wat voor ons zo logisch is, het proces van fietsen, is voor hem een hele onderneming. Bij elk stapje werd hij moe.”*

Via de schoolarts heeft de moeder een verwijzing aangevraagd voor neurologie in het streekziekenhuis. Via neurologie zijn ze vrij snel in het academisch ziekenhuis bij kinderneurologie terechtgekomen. De ‘gewone’ neuroloog in het streekziekenhuis vond de moeder een sympathieke man. Maar hij behandelde nooit kinderen en wist dus niet wat hij met haar kind aan moest. In het academisch ziekenhuis zijn een aantal onderzoeken gedaan. Daarbij werd hersenkanker uitgesloten. Men wist niet wat het was, dus gingen ze eerst kijken wat het absoluut niet kon zijn. Hij is toen vervolgens door allerlei apparaten gehaald in een jaar tijd. Ze kreeg echter niet voldoende informatie, omdat het ziekteproces nog in een heel vaag stadium verkeerde. Over de onderzoeken zelf kreeg de moeder altijd goede folders mee, dat was geen punt. Maar wat het gezin eigenlijk te wachten staat was niet duidelijk. Op de leeftijd van haar kind verwacht men niet dat een ernstige ziekte toe slaat.

Over de omgang van leerkrachten met haar kind voor de diagnose is de moeder niet tevreden. Zo werd ze door de eerste normale school waar haar jongste op zat niet serieus genomen. De leerkrachten interpreteerden de verschijnselen van haar kind als reacties op problemen binnen het gezin. Hierover vertelt de moeder:

“In het begin voelde het raadselachtig aan, je vraagt jezelf af wat er aan de hand is met het kind. Omdat ik in een moeilijke periode zat, werden zijn verschijnselen daaraan verweten, ze kwamen voort uit omstandigheden. Die beschuldiging heb ik ze altijd kwalijk genomen. Als er wat problemen in een gezin zijn, dan worden ziekteverschijnselen vaak toegeschreven aan die omstandigheden. Ik heb dat de leerkrachten kwalijk genomen, want er was wel iets mis en zij zaten ernaast. En er waren dus al problemen met hem, anders was hij ook niet naar het medisch peuterdagverblijf gegaan. De leiding daar vertelde ronduit dat de problemen van hem voortkwamen uit de manier van opvoeding van de moeder.”

Hij ging op een gegeven moment naar de LOM school. De moeder heeft veel steun gekregen van die school. Hij heeft daar nog een half jaar in de klas gezeten. Speciaal voor hem werd een extra leerkracht ingezet. Deze leerkracht wist om te gaan met sondevoeding, want daar zat hij toen al aan. Maar het werd onhoudbaar. Toen heeft de moeder op een gegeven moment met de specialist overlegd of het misschien niet redelijker is hem naar het revalidatiecentrum te sturen. Inmiddels zit hij daar twee jaar.

De moeder zit op dit moment zeven jaar zonder partner. Over haar situatie als alleenstaande moeder is ze tevreden: *“Gek genoeg ben ik blij dat ik in die zin alleenstaand ouder ben. Dat klinkt misschien controversieel. Maar ik denk dat we anders constant problemen met elkaar hadden gehad over de opvoeding van het kind. We lagen te ver uit elkaar met ideeën over de opvoeding.”*

Ze heeft in deze onzekere periode het meest gehad aan haar vader. Het hele echte probleem begreep hij pas toen hij voor een jaar bij het gezin in kwam wonen vanwege ziekte. Ze heeft hem toen verzorgd. Hij is in september 1999 overleden.

Diagnose

De definitieve diagnose kwam tot stand in de periode vanaf februari '98 tot november '98. Hij was toen negen. De naam van het syndroom was inmiddels wel verteld door de specialist. Haar zoon had toen een fysiotherapeut. Deze had op internet gesurft en had een heel net papiertje uitgeprint waarop precies stond vermeld wat de ziekte inhield. Maar voor de rest bleef het vaag. De huisarts kende de ziekte niet. De moeder kon niet echt uit de voeten met de diagnose: *“Het is een diagnose waar je van kan zeggen: het kan beter, het kan slechter of het blijft stabiel. Dus eigenlijk geen diagnose. Je kunt er een etiket opplakken, dat was de functie van die diagnose stelling. Je weet de naam van het syndroom wel, maar je weet niet waar je uitkomt. In tegenstelling tot bijvoorbeeld de ziekte van Duchenne, dan weet je gewoon dat de spieren achteruit gaan en je weet dan waar het naar toe gaat. Maar bij hem weet je het niet.”*

Er is eigenlijk geen relevante informatie te vinden over de ziekte van haar zoon.

Toen hij voor drie weken in het ziekenhuis lag voor observatie, kreeg hij de eerste dag een soort spiertest, om de kracht te meten. De dag daarna moest hij onder narcose voor een spierbiopsie. Hij moest na de narcose heel veel drinken, dan zou hij zich wat beter voelen. Het infuus mocht er toen ook uit. Die dag daarop moest hij een ruggenprik hebben. Waarvan de moeder achteraf denkt: *“Hadden ze dat maar meteen met de spierbiopsie gedaan. Hij was die dag nog heel erg fit. De oudste kinderen kregen chips en limonade, hij ook. Maar na die ruggenprik was hij volkomen uitgevloerd, zo moe, hij was door zijn energie heen. Hij begon te spugen, was niet meer aanspreekbaar. Na vijf dagen hebben ze hem weer aan het infuus gelegd. Vijf dagen later hebben ze hem aan sonde voeding gelegd. Toen we in het ziekenhuis kwamen liep hij nog. Die ene week werd verlengd naar drie weken en hij kwam er met een rolstoel uit.”*

Toen haar zoon in een rolstoel uit het ziekenhuis na drie weken onderzoek kwam, heeft ze aan mensen verteld wat er aan de hand met hem was. Mensen riepen: “Sterkte ermee”. Vervolgens liepen ze gewoon door. Ze is niet teleurgesteld in die mensen: *“Ik weet als iemand ziek is mensen die persoon heel vaak laten vallen. Het is hard, maar mensen weten niet hoe ze met ziekte om moeten gaan.”* Ze heeft weinig steun ondervonden van vrienden, kennissen of andere mensen uit de omgeving.

De oudere broer was veertien toen hij de diagnose te horen kreeg. Hij had de angst dat hij later ook afwijkingen zou krijgen. Want de jongens krijgen het en de meisjes dragen het en geven het door. Nadat de diagnose bekend was, werd het kind door klasgenootjes op school een stuk minder gepest doordat hij aan de sonde zat en het dus zichtbaar was (het slangetje in de neus) voor klasgenootjes dat er wat met hem aan de hand was.

Mensen kunnen zich volgens de moeder moeilijk in haar situatie verplaatsen, omdat ze gewoon niet weten hoe het is om een in eenouder gezin te leven, met een bijstandsinkomen. In wezen wordt er van haar verwacht dat ze als alleenstaand ouder haar kinderen opvoedt, werk aanvaardt, enzovoorts. Ze heeft op een gegeven moment sollicitatie ontheffing aangevraagd. Daar werd daar door de sociale dienst moeilijk over gedaan. Als haar zoon iets beter wordt, zeggen medewerkers van de Sociale Dienst dat ze weer aan het werk kan. Ze vergeten dat daarnaast ook nog een stuk zorg zit. Het is niet alleen het stukje als haar kind aanwezig is of niet aanwezig is. Het is omvattender. Ze zat voor haar gevoel vast in een formeel gevecht met de Sociale Dienst.

Behandeling en de eerste periode thuis

De moeder neemt zelf een groot deel van de behandeling op zich.

Sinds twee jaar zit haar zoon aan de sonde voeding. Moeder weigerde altijd de sonde in te brengen. Dit omdat hij het niet prettig vindt en zich vervolgens niet meer veilig en zeker voelt bij zijn eigen moeder. Dit laatste vindt de moeder het allerbelangrijkste aspect van de opvoeding. De wijkverpleegster brengt de sonde in. Naast de sonde voeding, drinkt het kind een soja emulsie. Als hij daarnaast goed gaat eten, mag hij van de sonde voeding af. Medicatie is er nog niet. Conflicten met medici over de behandeling van het kind heeft het gezin niet meegemaakt. Wel was het jongste kind in de zomervakantie heel erg misselijk geworden. De sonde heeft zijn moeder er toen wel uitgehaald, tegen de voorschriften in.

Ze is wel van mening dat met haar rekening is gehouden als 'ervaringsdeskundige'. In het voorjaar is ze door de metabole arts uitgenodigd om samen met haar kind te vertellen over zijn ziekte tijdens een college voor medicijn studenten over metabole ziekten.

Twee dagdelen in de week komt een gezinshulp langs. De wijkverpleegster komt alleen als de sonde geplaatst moet worden. De moeder vindt dat ze haar zestienjarige zoon nog niet de hoofdverantwoordelijkheid kan geven omtrent de verzorging van haar jongste. Zelf heeft ze een gehandicapte moeder. Op vijftienjarig leeftijd nam zij de volledige zorg en huishouding van haar moeder op zich. Haar oudste zoon wil ze niet hetzelfde aandoen.

De gezinssituatie moest aangepast worden. De familie heeft een beroep gedaan op de Wet Gehandicapten Voorziening (WVG) voor het krijgen van een driewieler, zodat haar kind zich zelfstandig kon gaan bewegen en niet van een rolstoel afhankelijk was. Daarnaast waren een rolstoel en een aangepaste woning nodig. Bij de aanschaf van een nieuwe koelkast en oven heeft ze goed moeten zoeken naar de geschiktheid voor haar zoon. De koelkast moest bijvoorbeeld handvaten hebben die uitsteken, anders kan hij de koelkast niet open krijgen. Bij het fornuis moest een gasaansteker zitten, want hij kan niet meer lucifers afstrijken.

De moeder vertrouwt sterk op haar intuïtie als ze de hulp van de zorg en welzijn moet inschakelen. Gevoelsmatig neemt ze een beslissing om contact op te nemen, dat is altijd goed gegaan. Waar ze mee heeft gezeten is een opmerking van iemand die werkzaam is bij de WVG. Die vertelde dat ze zich maar moest aanpassen aan de gehandicapte. *"Ik vind het niet erg om aan een gehandicapte te moeten aanpassen. Maar die gehandicapte is wel mijn kind, het is niet eens mijn partner. Mijn hele leven moet ik dus in het teken zetten om mij aan te passen aan mijn zoon. Dat vind ik wel erg."*

Wat het werk betreft, heeft ze uiteindelijk sollicitatieplicht ontheffing gekregen, niet omdat medewerkers van de sociale dienst inzagen dat de zorg een groot deel van haar dag in beslag nam, maar omdat ze aan chronische leukemie lijdt.

Leren leven fase

Om het proces te kunnen verwerken vindt ze dat je A: moet erkennen dat het kind ziek is, B: dat het kind gehandicapt is en C: dat je allerlei instanties af moet lopen. Ze is afhankelijk van derden, temeer omdat ze in een bijstandssituatie verkeert.

De ziekte van haar kind 'regeert' het gezin, in de zin dat ze zich beperkt voelt ten opzichte van verschillende aspecten. Met vakanties kunnen een boel dingen niet. Als ze graag naar Zuid-Frankrijk zou willen, hoeft ze het niet te doen, omdat het er veel te warm is voor haar kind. Een andere beperking die ze heeft omdat ze in de bijstand zit, is de afhankelijkheid van het openbaar vervoer. Met name in dorpen is het openbaar vervoer niet optimaal om te gebruiken als vervoermiddel voor haar zoon. Van haarzelf is ze redelijk laconiek. Sommige dagen laat ze dan ook wel eens de boel de boel en pakt ze de volgende dag het huishoudelijk werk weer op. Momenteel woont het gezin in een aangepaste woning. *"Alles staat toch in het teken van het zieke kind. Ik vind het te overheersend. Hij maakt er ook misbruik van. De oudste heeft hier problemen mee. Er zit maar drie jaar tussen de leeftijd van de kinderen. Maar qua niveau van denken en omgang zit er veel meer leeftijdsverschil tussen. De jongste mag dan dertien zijn, maar hij is het niet, hij is echt veel jonger."*

Op dit moment is ze over het algemeen tevreden over de zorg. In het begin kregen ze meer zorg. Zo liep er een tijdje ook een maatschappelijk werker en een bijzondere gezinshulp bij het gezin. Maar op een gegeven moment werd het de moeder allemaal wat te druk en had ze het gevoel van de ene afspraak naar de andere te moeten rennen. Ze had het gevoel steeds weer hetzelfde te moeten vertellen.

Contact met de familie is er nauwelijks. Eens in de zoveel tijd ontvangt het gezin een kaartje van de grootmoeder die de moeder en haar gezin beterschap wenst. Ze reageert daar laconiek op: *“Hoezo beterschap? Het kind wordt niet beter. Ik vertelde aan haar dat de ziekte die mijn zoon heeft van moeder op dochter wordt overgedragen, toen werd ze erg kwaad. Het was niet haar schuld. Ik mocht niet zeggen tegen haar dat ik het van haar had meegekregen en zij weer van haar moeder. Ze was zeer gepikeerd. Het was toch niet haar schuld dat het kind ziek was.”*

Het kind werd door de omgeving wel als ‘zielig’ beschouwd toen men hoorde dat hij naar het revalidatiecentrum ging. Maar daar ging ze tegen in: *“Zielig? Het is helemaal niet zielig, die jongen gaat eindelijk naar de juiste plek,”* was haar weerwoord.

Haar zoon heeft moeite om op een goede manier met zijn klasgenootjes in het revalidatiecentrum op te trekken. Als iemand kritiek op hem levert, is hij meteen boos. Dit is niet alleen in daar zo, maar ook thuis. Hij heeft zo zijn eigen doen en laten en die wordt wel eens als wereldvreemd beschouwd. Hij heeft eigenlijk geen vriendjes en kan ze ook niet vasthouden. Maar dat ligt aan zijn eigen houding vindt zijn moeder.

Het lidmaatschap van de VKS is voor het gezin niet belangrijk. Via het centrum is ze in contact gekomen met de vereniging.

De moeder heeft wel het gevoel dat de leerkrachten voldoende rekening met haar kind houden. Haar zoon is in daar ingedeeld in de meer zorggerichte groepen. Hij zit nu in een klas met in totaal zeven kinderen. Er is altijd een leerkracht met een klassenassistent. Als de moeder vragen heeft of aanbevelingen hoe om te gaan met haar kind, dan luisteren de leerkrachten wel en volgen ze meestal haar advies op.

“Het ene win je en het andere verlies je prompt met hem. Het ene belemmert het ander. Hij zit nu bij een eettherapie. Als hij uit school thuis komt, heeft hij geen honger omdat hij veel te moe is. Zwemmen en voetballen kan hij niet meer.” Volgens de moeder biedt het revalidatiecentrum alles wat kinderen met een ziekte nodig hebben. Aangepaste gymzalen, zwembaden, etc. In de klas van haar zoon staat een bank waar hij op kan gaan liggen als hij moe is geworden. Dit kan binnen het reguliere onderwijs niet. Wat betreft schoolprestaties gaat hij heel langzaam vooruit. Op een MRI-scan was te zien dat over de gehele hersenen vlekjes zaten. Vormen van beschadiging. Veel gebieden zijn aangetast. Dus de moeder weet ook niet waar haar kind uitkomt met leren. Ze schat dat hij op een niveau van groep 4 zit. Hij kan rekenen en lezen, dit laatste gaat ontzettend traag. Met plezier gaat hij naar school.

De toekomst

De moeder heeft chronische leukemie, daarover vertelt ze: *“Zelf heb je dan ook een soort doodsplaatje boven je hoofd hangen. Mijn streven is er voor te zorgen dat ik minimaal vijf jaar in leven blijf, zodat ik in ieder geval nog leef als hij meerderjarig is. Dan zit je niet met het probleem van voogdijregeling. Hij moet leren hoe hij zich het beste kan redden. In de toekomst zou hij wel iemand nodig hebben die hem zou moeten vertegenwoordigen. Hij kan niet echt goed lezen. Elk document wat hij moet hebben moet een ander voor hem gaan lezen. Hij kan pas zijn handtekening eronder zetten als hij het begrepen heeft. Wat zijn ziekte betreft, heb ik geen idee wat er komen gaat. Kan hij beter lopen straks, of wordt het juist minder? Ik hoop dat we hier voorlopig kunnen blijven wonen. Als hij komt te overlijden, moeten de oudste en ik verhuizen. We mogen er dan niet blijven. Ik heb dus een hele onzekere toekomst betreffende de gezondheid van hem en mijn eigen gezondheid. Je hoopt dat de kinderen zich er door heen slaan. Ik hoop dat de oudste later geen nadelige gevolgen krijgt van zijn jeugd. En dat hij niet ongelukkig wordt omdat hij een gehandicapt broertje heeft. Waar veel zorg naar uitging.”*

Wat ze een vreemd proces vindt is dat haar zoon in plaats van onafhankelijker steeds afhankelijker van haar wordt. Het omgekeerde van een 'normale' ontwikkeling gebeurt: *“Dag mam ik ben even weg! Riep hij vroeger wel. Dat is een normaal proces. Dit begon bij hem om te draaien toen hij negen jaar was. In plaats van een grotere zelfstandigheid, werd hij afhankelijker. Als je daar dan mee geconfronteerd wordt is dat heel vreemd. Dat vind ik nog steeds een idioot proces. Ik werd er ook kwaad om dat het mij overkwam. In plaats van dat je op een gegeven moment kan zeggen: kinderen uit huis, hè, hè. Moeder heeft de taak erop. Maar nee. Terwijl een ander op de zorg kan afbouwen, is er voor mij meer bijgekomen.”* Ze baalt van het verlenen van zoveel zorg. De zorg gaat verder dan alleen wassen en aankleden. Het is constant nodig. Ze heeft een jaar gehad dat haar gezin het dorp niet meer uit kwam. Door beperkingen in mobiliteit. Hoewel de beperkingen aan haar vreten wil ze hem niet in een ander gezin plaatsen. Ze denkt dat het noch voor hem, noch voor haarzelf de beste oplossing is: *“Helaas vertrouwt hij te veel op mij. Als iemand anders dan ik zijn rolstoel duwt en de grond is wat hobbelig, schreeuwt hij moord en brand. Hij is te afhankelijk van mij. Daarom is het wel goed dat hij naar het revalidatiecentrum gaat. Niet omdat het van mij zo nodig moet, maar het is voor hem zoveel beter. Een kind hoort zich los te maken. Het legde wel druk op mij, zijn ongezonde afhankelijkheid... Daar zijn ze ook bezig om het proces van zijn zelfstandigheid zo veel mogelijk te ontwikkelen. Honderd procent zelfstandigheid kan natuurlijk niet en dat is ook niet belangrijk, het liefst wil ik dat hij zo zelfstandig mogelijk wordt, naar capaciteit.”*

Beantwoording vraagstellingen

Aan de hand van de vijf vraagstellingen zijn de volgende aandachtspunten in kaart gebracht. Op de eerste vraag: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?* Komen de volgende punten naar voren:

- De moeder is tevreden over haar positie binnen het gezin. Volgens de moeder zou het niet goed aflopen als haar man nog deel uit maakte van het gezin. De meningen over hoe je het beste een kind kan opvoeden liggen te ver uit elkaar volgens de moeder.
- Omdat de moeder vroeger op jonge leeftijd de complete zorg van haar gehandicapte moeder op haar nam, wil ze ervoor zorgen dat haar oudste zoon juist zo min mogelijk belast wordt met het zorg gedeelte van haar zieke zoon.
- De diagnose stelling op zich betekende weinig voor het gezin(het nam de onzekerheden over het verloop, levensverwachting en eventuele behandeling niet weg).
- Het oudste kind was bang dat hij ook een SZW had.
- (Een ongenueanceerde opmerking van de WVG heeft het gezin gekwetst. De familie voelde zich hierdoor onbegrepen.)

De tweede vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?* Zijn de volgende punten naar voren gekomen:

- De moeder heeft weinig tijd om sociale contacten te onderhouden. Alleen de grootvader van het zieke kind heeft van dichtbij meegemaakt hoe de situatie is. De grootmoeder begrijpt de ziekte niet en reageert gepikeerd op de diagnose en de oorzaak van de ziekte. De moeder ontvangt geen steun van de grootmoeder. Momenteel ontvangt het gezin geen steun van andere familieleden.

De derde vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?*

kan met het volgende punt worden beantwoord:

- Het gezin heeft weinig sociale contacten. Vrienden en kennissen zijn op de hoogte gesteld van de ziekte. Het gezin ontvangt geen steun van vrienden en kennissen.

De aandachtspunten van de vierde vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?* Luiden als volgt:

- Met mensen uit de omgeving heeft het gezin weinig contact. Mensen begrijpen het niet volgens de moeder. Ze vindt dat mensen zich niet in hun situatie kunnen verplaatsen. Buren wensen het gezin

sterkte toe en laten het hier bij. Met de school heeft de moeder in het verleden misverstanden gehad. Zo dacht men op school dat de problemen van de zoon voortkwamen uit psychische omstandigheden. Sinds ruim twee jaar zit hij in een revalidatiecentrum op school en dat gaat goed. Het contact met de leerkrachten is goed.

- Voor haar gevoel zat de moeder vast in een formeel gevecht met de sociale dienst.
- Lidmaatschap VKS wordt als marginaal beschouwd.

De laatste vraagstelling: *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?* Kan met de volgende aandachtspunten worden beantwoord:

- Het eerste contact met de specialist vond plaats in een streekziekenhuis. De specialist wist niet hoe hij met kinderen moest omgaan.
- In het AZG werden in een korte periode intensieve onderzoeken verricht. De moeder had achteraf liever gewild dat de onderzoeken over een langere periode zouden worden uitgesmeerd.
- De huisarts kent de ziekte niet.
- Te weinig informatie ontvangen over de specifieke ziekte en het leren leven met een kind dat een SWZ heeft. Wel genoeg informatie ontvangen over verloop onderzoeken.
- Neemt gevoelsmatig contact op met de zorg.

Interview 2

“In het begin had ik ook moeite om er over te praten”

Inleiding

Een interview met de moeder van een gezin dat vier leden telt. Vader, moeder en de twee zoons. De jongste zoon is twee jaar en drie maanden. De oudste zoon is zeven en heeft SCAD. Een syndroom waarbij de vet oxidatie ontregeld is. Het is te bestrijden met een dieet. Hij moet veel blijven eten, zodat hij minimaal lijdt onder het syndroom. Momenteel hoeft hij geen dieet meer te volgen. Hij kan alles nog van alles doen.

Prediagnostische fase

Vlak na de geboorte hadden zijn ouders al een vermoeden dat er iets mis zou kunnen zijn met hem. Hij was erg huilerig. De moeder werd toen geadviseerd geen borstvoeding meer te geven, maar andere voeding, omdat haar kind misschien allergisch zou zijn voor melk. De ontwikkeling van hem kwam traag op gang. Hij begon laat te lopen en er zat weinig leven in. Hij was altijd moe. Als hij zijn zin altijd had gekregen, lag hij het liefst hele dagen te slapen. Motorisch functioneerde hij slecht. Hij kon niet goed lopen. Hij viel regelmatig. Hij speelde niet vaak, maar als hij dat deed, dan ging hij erbij liggen. De begeleiding van de peuterspeelzaal waar hij naar toe ging vertelde aan zijn moeder dat het niet goed ging met hem.

Na een bezoek aan de huisarts gebracht te hebben, werden de ouders meegedeeld door de huisarts dat hij zo snel mogelijk naar het ziekenhuis moest. In het ziekenhuis aangekomen kregen de ouders te horen dat hij eerst een psychologische test moest doen. Men had het vermoeden dat de verschijnselen van psychologische aard waren. In de grote zomervakantie lag hij op de bank. Toen hij overeind moest komen van zijn ouders lukte dat niet. De kinderarts is toen direct opgebeld. De ouders gingen met hem naar het ziekenhuis. In het ziekenhuis werd er eerst bloed geprikt. Dit was tijdens het eerste bezoek nog niet gebeurd. Achteraf vindt de moeder dat ze het ‘veel eerder had moeten eisen.’ De arts die het bloed afnam deelde de ouders mee dat als er iets mis met het bloed was, dit zo snel mogelijk zou worden doorgegeven, binnen tien dagen. De arts had het vermoeden dat hij een inwendige ontsteking had. Zes weken later brachten de ouders samen met hun zoon weer een bezoek aan het ziekenhuis. Ze hadden geen bericht ontvangen over het bloed van hun zoon. Ze waren blij dat er dus niets in het bloed was gevonden, anders hadden ze dat al lang te horen gekregen. Toch vertelde de arts dat erop nieuw bloed geprikt moest worden, want het bloed was niet goed. De ouders vertellen dat er drie keer een soort gelijke communicatiestoornis is geweest met de zorg. Het ziekenhuis waar het in dit geval om gaat is een streekziekenhuis. De ouders wilden daar niet meer naar toe en wilden ‘hoger op’. De

neuroloog kon geen diagnose stellen of aan de ouders vertellen wat er aan de hand was met hun zoon, maar kon wel zien dat de spieren van hun zoon zwak waren.

In de herfstvakantie ging het bergafwaarts met de gezondheid van het kind. Hij werd steeds sneller moe en was amper in staat te eten of te spelen. De ouders namen op een donderdag contact op met de neuroloog uit het streekziekenhuis. De neuroloog vertelde dat hij contact op zou nemen met het academisch ziekenhuis en dat hij er spoed achter zou zetten. Vier dagen later brachten de ouders samen met hun zoon een bezoek aan het academisch ziekenhuis. Daar vertelde een arts dat het de ziekte van Duchenne, een spierziekte, was. Een half jaar later vertelde een arts dat het helemaal geen spierziekte was. Dat bracht de ouders twijfel: *“We liepen zo al tweeëneenhalf jaar rond, dan wil je ook wel eens weten wat er nu aan de hand is. Maar we wisten nog niets. Voor je ogen zie je het gebeuren dat hij achteruit gaat.”* Hun zoon onderging een test met de lopende band. De resultaten vertelden dat hij slecht loopt. Met veel moeite haalde hij tweehonderd meter lopen. Naast deze test onderging hij een vastencurve-analyse. Twee dagen later werd het gezin naar huis gestuurd met de mededeling dat er niets met hun kind aan de hand was. Vier mei '99 kregen de ouders een telefoontje. De kinderneuroloog maakte de uitslag van het bloed- en urineonderzoek bekend. Daaruit bleek dat hij een stofwisselingsziekte had. De familie werd geadviseerd zo snel mogelijk contact op te nemen met de arts metabole ziekten. Binnen twee weken volgde een afspraak. De neuroloog in het streekziekenhuis en de kinderneuroloog in het academisch ziekenhuis hielden vol dat er niets mis was met hem. Wat ze niet zagen is dat hij of achter de kinderwagen liep of op een speelgoedtreintje zat of op zijn fiets zat. Hij zocht altijd een steuntje, zodat het lopen makkelijker ging. Als hij wel los loopt pakt hij zijn ouders bij de hand. De artsen metabole ziekten zagen dit wel en hadden door dat er iets niet klopte met zijn gezondheid.

Door de arts metabole ziekten en de huisarts voelt de familie zich serieus genomen. Maar over de hulpverlening en zorg, zoals de kinderneuroloog, die de familie in het streekziekenhuis ontving, is de familie minder tevreden. De ouders gaan altijd samen met hun kind naar het ziekenhuis. De vader krijgt van zijn baas hier speciaal vrij voor. De werkgever zegt hierover dat het de vader net zo veel aangaat als de moeder. De moeder vindt het prettig om samen met haar man te gaan. Ze vindt dat ze de situatie van hun kind op een ontspannende manier kan bespreken met de arts. De aanwezigheid van haar man schept voor haar (zelf)vertrouwen. Ze heeft het idee dat ze vroeger moeilijker om kon gaan met de ziekte van haar kind dan haar partner. De onzekerheid omtrent de ziekte van haar kind is sinds het contact met de artsen metabole ziekten wel voor een deel afgenomen: *“Maar nu ik weet dat we bij een goede arts zijn terechtgekomen en weet wat er met hem aan de hand is, kan ik wel een gat in de lucht springen. Het is niet leuk dat hij het heeft, maar hij neemt ons dus echt niet in de maling. Eindelijk zitten we nu bij de goede artsen.”* De familie leed onder de situatie voordat de diagnose bekend was. De ouders zaten vooral met vragen over de toekomst. Ze zaten in over de snelheid waarmee de ziekte zou kunnen toeslaan. De ouders vrezen niet dat hun jongste kind eventueel ook een stofwisselingsziekte heeft.

Diagnose

De diagnose is op dit moment SCAD. Het tijdstip van de diagnose was begin juli '99. Hij was toen zes jaar. Artsen zijn nog niet helemaal zeker van een diagnose. Ze twijfelen tussen drie soorten vormen van de CAD. Er is bijvoorbeeld een vorm van LCAD, SCAD en MCAD. De arts metabole ziekten gaat er nu vanuit dat hij drie soorten van CAD heeft. Hierdoor is het moeilijk om er achter te komen wat nu de hoofdzaak is. Misschien lukt het helemaal niet om daarachter te komen, juist omdat al die vormen door elkaar lopen.

De familie is wel uitgelegd wat de ziekte inhoudt, maar het is gevoelsmatig nog niet helemaal door gedrongen tot de ouders.

Van de huisarts heeft de familie onvoldoende informatie ontvangen. De situatie was hier omgedraaid: de familie gaf informatie over de ziekte aan de huisarts. De arts metabole ziekten heeft weinig verteld over de ziekte, omdat het nog niet helemaal zeker is of hij wel SCAD heeft. Over het verloop van de ziekte en levensverwachting heeft de familie het nog niet gehad met de zorg, binnen het gezin is hier ook nog niet over gepraat.

Via radio Drenthe is de familie in contact gekomen met de VKS. Hierover vertelt de moeder: *“Ieder dag zit in een programma iemand die een thema behandelt. Ik heb daar eens naar toe gebeld met de vraag of zij informatie hadden over stofwisselingsziektes. Toen vertelde ze me over de VKS. Zodoende ben ik via de radio in contact gekomen met de vereniging. Nadat ik gebeld had met de VKS ontving ik het blad Wisselstof. We zijn direct lid geworden. Van tevoren had ik er nog nooit van gehoord. We waren ook al lid van de spierziektenvereniging, daar zijn we nog steeds lid van.”*

Via de VKS is de familie aan informatie gekomen over de stofwisselingsziekte SCAD. De informatie die de familie ontving was in het Engels geschreven. De familie ervoer dat als een nadeel, want ze moesten er vaak een woordenboek op na slaan om die informatie te begrijpen.

Ze hebben ook informatie die in het Nederlands is geschreven. Tijdens het doornemen van die informatie, constateerden ze wel dat hun kind al die symptomen heeft. De familie heeft het Internet gebruikt om informatie te vinden en ze zijn langs de bibliotheek geweest. Deze bronnen leverden geen informatie.

Hun kind is verteld dat hij een stofwisselingsziekte heeft. Hij kwam zelf met vragen. Over waarom hij naar een andere dokter moest en waarom hij naar Groningen moest. De ouders denken niet dat hij begrijpt wat een stofwisselingsziekte inhoudt, hij is daar nog te jong voor. De ouders zijn niet altijd in staat over de ziekte van hun kind te kunnen praten. De vader loopt soms letterlijk weg voor de problemen die komen door het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte: *“Vooral als hij een driftbui heeft, probeert mijn man ertussenuit te knijpen. Ik zeg dan tegen hem dat weglopen niks oplost. Hij kan er slecht mee omgaan. Dat vind ik best moeilijk. Als hij dan thuiskomt en de kinderen liggen op bed, dan praten we er over. Dan is het eigenlijk ook wel weer goed. Maar op het moment ten tijde van de driftbui ziet mijn man het niet zitten en gaat hij weg. Na drie uur komt hij meestal wel weer terug. Maar ik ziet hier dan wel met die twee kinderen en zit mijzelf ondertussen op te vreten. Ik kan er nu wat makkelijker mee omgaan. Dit is niet altijd zo geweest. In het begin had ik ook moeite om er over te praten.”* Op dit moment kan ze hier ook slecht met haar moeder over praten. Ze wil er wel graag met haar moeder over praten, maar vaak barst haar moeder direct in tranen uit. Ze huilt dan tien minuten en dan is het even over. Het frustreert haar dat haar moeder er in die zin niet mee om kan gaan. De moeder biedt, met name huishoudelijke, hulp aan als haar dochter daarom vraagt. Zo’n twee keer per week past de moeder op en maakt ze het huis schoon. Zelf is ze niet altijd zo goed in staat zwaar huishoudelijk werk te doen, omdat ze, net als haar man, rug patiënt is.

Behandeling en eerste periode thuis

Het oudste kind is aan medicijnen. De ouders zijn niet tevreden over de medicatie en hebben het vermoeden dat het alleen maar erger is geworden sinds hij de medicijnen neemt. Zeker weten doen ze dat niet helemaal. Hij heeft een vetbeperkend dieet gevolgd.

De moeder ontving steun van haar moeder. In sommige mensen is de moeder teleurgesteld: *“In de maatschappelijk werkster van school ben ik enorm teleurgesteld. Ze belde me regelmatig op om mij over de situatie in te lichten. Toen werd bekend dat mijn zoon een stofwisselingsziekte had. Daarna heb ik nooit meer iets van haar gehoord. Ik heb geen idee waarom ze opeens geen contact meer opnam. Ik denk dat ze het verkeerd inschatten. Velen weten niet wat een stofwisselingsziekte inhoudt. Twee weken geleden had ik een afspraak met de huisarts. Hij had vanuit het academisch ziekenhuis brieven toegestuurd gekregen met informatie over de ziekte. Hij vertelde dat hij niet wist wat deze ziekte inhoudt. Toen zei ik tegen hem dat hij met de arts metabole ziekten kon bellen om dat te vragen. Maar hij vertelde me dat het zo veel tijd kostte. Met andere woorden: hij wil ook niet weten wat er met ons kind aan de hand is.”* De nieuwe maatschappelijk werkster gooide het op een gedragsprobleem: *“Volgende week moet ik een papier invullen over zijn gedrag. Omdat hij op school bijna de beste leerling is, wat lopen en de motoriek betreft, zoeken ze het probleem dus niet in het fysieke aspect, maar in het geestelijke. Dus als ouder kom je als leugenaar te boek te staan. De laatste keer dat ik met leerkrachten contact heb gehad duurde twee uur, waarvan ik ander half uur heb gehuild. Je kunt er niet tegen op. Met drie mensen tegenover mij. Ze hebben mij finaal in de hoek gepraat. Die maatschappelijk werker, een orthopedagoge en een revalidatie arts.”* De familie heeft wat school betreft niet het idee dat mensen zich in hun situatie kunnen verplaatsen. De burens van de familie geloven niet dat hun zoon een ziekte heeft. Ze vragen wel waarom hij een aangepaste fiets heeft. Ten alle tijden kan de familie terecht met hun problemen bij vrienden.

Leren leven fase

Het oudste kind zit twee en een half jaar op een Mytyschool. Het gaat volgens de leerkrachten veel te goed met hem. De leerkrachten willen graag dat hij naar een andere school gaat. Maar dat willen de ouders niet omdat hij zijn therapie dan niet meer krijgt.

Hun kind kan agressief worden als hij veel inspanning levert. Dit wordt door de rest van het gezin als frustrerend ervaren. In het weekend is hij rustiger, dit komt omdat hij dan de gelegenheid krijgt voldoende uit te rusten. Als de leerkrachten hem wat rustiger houden, levert dit een positieve bijdrage aan de handelbaarheid van hem na de schooltijd. Tijdens de gymles wordt hier al rekening mee gehouden. Met het spelletje tikkertje bijvoorbeeld wordt hij door de leraar als scheidsrechter gebombardeerd, zodat hij zich niet zoveel hoeft in te spannen. Zelf vindt hij deze taak ook leuk. De schoolprestaties zijn uitstekend, het is op het niveau van moeilijk lerende kinderen.

De ouders hebben nieuwe contacten opgedaan met de ouders van schoolvriendjes. Hij heeft veel vriendjes op school. Hij wordt niet gepest door zijn ziekte. Het is ook niet van de buitenkant te zien dat er wat met hem aan de hand is. Het lidmaatschap van de VKS is belangrijk voor de familie. De familie is naar een open dag geweest van de VKS. Tijdens die bijeenkomst had de familie het gevoel lotgenoten gevonden te hebben.

De toekomst

De ouders krijgen van de leerkrachten niet de kans om over de toekomst te praten, omdat ze niet willen inzien dat hij een stofwisselingsziekte heeft.

Voor het gezin zal het moeilijker gaan worden normaal te functioneren als hij op een gegeven moment wel meer zorg vraagt. Een aangepast huis zal dan een vereiste zijn. De ouders zijn daar momenteel al mee bezig. Dit proces verloopt moeizaam. De arts metabole ziekten stuurde een brief naar de gemeente met het verzoek een rolstoelvriendelijke woning te leveren aan het gezin. De familie kon een aangepast huis krijgen van de gemeente. De moeder viel uit tegen de gemeente omdat de woning veel te klein bleek te zijn. Boos vertelt ze dat ze beter een kind met een open rug had kunnen hebben. Dit heeft ze ook aan de gemeente verteld, iets waar ze achteraf wel spijt van heeft. Ze bedoelt daarmee dat het voor de buitenwereld niet te zien is dat hun zoon een ziekte heeft. Ze denkt dat als mensen het direct kunnen zien, ze alles voor elkaar had gehad. Van de gemeente mag het gezin geen rolstoel hebben, omdat er al een aangepaste fiets is, daar moet de familie zich maar mee redden vindt de gemeente. De huisarts adviseerde dat de familie een rolstoel van thuiszorg Drenthe moest lenen. Via de huisarts heeft het gezin nu toch een rolstoel geregeld.

Met naaste familieleden, zoals met de moeder, zijn er af en toe gesprekken over de toekomst. Ze is bang dat haar kleinkind straks uit het huis moet, omdat de ouders beide met hun gezondheid kampen en ze misschien straks niet meer in staat zijn hun kinderen op te voeden. De moeder van is hier zelf ook bang voor. Ook is ze bang dat haar kind straks in de toekomst niet meer kan lopen.

Beantwoording vraagstellingen

Aan de hand van de vijf vraagstellingen zijn de volgende aandachtspunten in kaart gebracht. Op de eerste vraag: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?* Komen de volgende punten naar voren:

- In het begin vond de moeder het zwaarder om te gaan met de situatie dan haar man. Dit proces draaide op een gegeven moment om. Nu is het zo dat de vader tijdens driftbuien van hun zoon zelf weggaat, totdat de rust in het huis is teruggekeerd. Naderhand bespreken de ouders de situatie.
- Het kind is door de ouders verteld dat hij ziek is.
- De ouders ondervinden veel steun van elkaar.
- Frustraties binnen het gezin worden veroorzaakt door driftbuien van hun kind en onbegrip vanuit de omgeving.

Bij de tweede vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?* Zijn de volgende punten naar voren gekomen:

- De moeder ontvangt steun van haar moeder. Over het contact is ze niet geheel tevreden. Haar moeder reageert emotioneel op de situatie en kan haar tranen niet bedwingen. Naast de moeder is ook de rest van de familie ingelicht. Het gezin is in het algemeen tevreden over de contacten met de familie.

De derde vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?*

kan met het volgende punt worden beantwoord:

- Vrienden en kennissen zijn op de hoogte gesteld van de ziekte. Het gezin ontvangt steun van vrienden en kennissen. Ze kunnen altijd terecht met hun problemen bij vrienden.

De antwoorden op vierde vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?* Luiden als volgt:

- Mensen begrijpen het niet volgens de moeder. Ze vindt dat mensen zich niet in hun situatie kunnen verplaatsen. Vooral omdat het van de buitenkant niet te zien is dat hij ziek is. De meeste burens begrijpen zijn ziekte niet of denken dat het niets voorstelt, omdat het dus niet is te zien.
- De vader heeft van zijn werkgever altijd vrij gekregen om mee te gaan met zijn vrouw en kind voor ziekenhuis bezoek en of onderzoek. De werkgever heeft begrip voor de situatie.
- Het lidmaatschap van de VKS wordt als een belangrijk element ervaren om zich als familie door het ziekteproces heen te slepen.
- De leerkrachten denken dat de verschijnselen een psychische oorzaak hebben, ondanks de diagnosestelling en informatiemateriaal over stofwisselingsziekten, die de leerkrachten van de moeder ontvingen.
- De moeder heeft een negatieve ervaring met de school achter de rug. Ze voelt zich niet begrepen door de leerkrachten van school.
- Met de gemeente heeft het gezin eveneens een negatieve ervaring gehad.

De laatste vraagstelling: *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?* Kan met de volgende aandachtspunten worden beantwoord:

- De huisarts kende de ziekte niet. Hij toonde weinig interesse en gaf indirect aan de aangereikte informatie van de metabole arts niet tot zich te willen nemen.
- Het eerste contact met de specialist vond plaats in een streekziekenhuis. De specialist dacht dat de verschijnselen een psychische oorzaak hadden.
- Het contact en de communicatie met het streekziekenhuis werd niet als voorspoedig en optimaal ervaren door het gezin.
- Over het contact met de specialisten in het AZG is de familie zeer tevreden.
- Tot twee keer toe kreeg het gezin te horen van maatschappelijk werkers dat de verschijnselen van het kind veroorzaakt worden door psychische omstandigheden.

Interview 3

“ Steeds weer moeten we voor hem vechten en voor hem opkomen”

Inleiding

Een interview met beide ouders. Het gezin heeft drie kinderen. Twee dochters en een zoon. De oudste dochter is negentien en woont niet meer thuis, de jongste dochter is dertien en hun zoon is negen. Het jongste kind, heeft een mitochondriale spierziekte 3 complex-deficientie, epilepsie en ADHD apos. Hij slikt zes verschillende soorten medicijnen.

Prediagnostische fase

Als baby kon het jongste kind van het gezin zijn spieren niet goed spannen. De spieren voelden slap aan. Het kwam regelmatig voor dat hij moest overgeven. Tijdens een bezoek aan het consultatiebureau bleek dat de spierspanning laag was en dat de voeten en benen niet optimaal reageerden op prikkels. Hij liep niet ontspannen. Alsof hij niet in evenwicht kon blijven. Toen hij wat ouder was en kon praten, maakte hij vreemde geluiden met zijn mond, zomaar tijdens een gesprek.

Na het consultatiebureau geraadpleegd te hebben, bracht de moeder samen met haar kind een bezoek aan de huisarts. Deze verwees hem door naar de kinderarts in het streekziekenhuis. Daar dacht men al vrij snel aan een stofwisselingsziekte. Hij zou naar het academisch ziekenhuis moeten gaan om daar onderzocht te worden. Daar was echter geen plek. Toen is besloten de onderzoeken in het streekziekenhuis te laten plaatsvinden. Over het verloop van de onderzoeken onderhielden het AZG en het streekziekenhuis regelmatig contact. Het contact tussen de twee zorginstellingen was naar het gevoel van de ouders intensiever dan het contact vanuit de ziekenhuizen naar de familie toe. De familie kreeg hierdoor het gevoel buiten gesloten te zijn. De vader beschrijft de situatie als volgt: *“Wij stonden buiten de medische wereld. De artsen van de verschillende ziekenhuizen wisselden onderling meer informatie en bevindingen uit. Maar in wezen wisten wij helemaal van niets tot hij ongeveer twee jaar was. Wij kregen pas als derde te horen wat er met hem aan de hand was.”*

Toen in het academisch ziekenhuis een plek vrij kwam, onderging hij een aantal testen, waaronder een spierbiopsie. De familie is tevreden over de zorg, communicatie en interesse die zij ontvingen in het streekziekenhuis.

De zorg voor het zieke kind is voor het grootste deel in handen van zijn moeder. De moeder nam vaak een zus of haar moeder mee naar het ziekenhuis. Vader werkt overdag. Hij wou ook graag mee maar mocht geen vrij krijgen van zijn baas. De vader vindt dat het niet een onderwerp is waar je gemakkelijk over praat op het werk. Zijn werkgever kan volgens de vader geen begrip opbrengen voor de situatie van zijn gezin. Als de vader van tevoren kon aangeven hoe vaak per jaar hij naar het ziekenhuis moest met zijn zoon zou de werkgever eventueel een regeling kunnen treffen. Via deze omslachtige manier vrij regelen vond de vader geen goede manier. Om toch een keer mee te kunnen melde hij zich ziek voor zijn werk. Hier is hij niet trots op, maar zag geen andere mogelijkheid.

Diagnose

Hun zoon was twee jaar toen de diagnose bekend werd. Het is nog steeds onduidelijk of de ziekte behandelbaar is. Toen de diagnose bekend was en de afwijking erfelijk bleek te zijn, lieten de ouders zich zelf onderzoeken. Zo wilden ze achter de oorzaak van de ziekte komen. De moeder herinnert zich haar eerste reactie: *“Eerst verkeer je in een soort roes, je vraagt je af wat je allemaal overkomt. Ik had er weinig kennis van. Wat houdt een spierziekte in? Wat is de toekomst? Dat soort vragen speelden door mijn hoofd.”*

In deze periode heeft de moeder, naast haar partner, het meest steun ontvangen van haar inmiddels overleden zus.

De ouders hebben voor hun gevoel onvoldoende informatie gekregen vanuit de zorg over aspecten van de ziekte. De huisarts weet niets van de ziekte af en toont weinig betrokkenheid of interesse. Het academisch ziekenhuis geeft volgens de ouders eveneens onvoldoende informatie. Maar toont wel betrokkenheid. Desondanks hebben de ouders het gevoel niet goed voorgelicht te zijn. Over de omgang van medici met de ouders vertelt de vader:

“Het contact wat de mensen uit het ziekenhuis met ons hebben is puur zakelijk. Een keer hebben we een klein conflict met de dokter gehad. We hadden een afspraak, maar hij had geen tijd voor ons. Hij was er met zijn aandacht niet helemaal bij. Hij had het te druk met andere dingen. Als het voor jezelf hoog zit wil je wel graag dat er tijd voor je vrijgemaakt wordt. Later kwamen we hem tegen in de centrale gang en spraken hem aan. Toen had hij even tijd. Dit is maar een keer voor gekomen. Tijdens andere bezoeken was er wel begrip.”

Op de metabole afdeling in het academisch ziekenhuis zagen de ouders folders liggen van de VKS. Via de organisatie heeft de moeder informatie aangevraagd over mitochondriale ziekten.

Behandeling en eerste periode thuis

De zoon slikt zes soorten medicijnen. Voor de spierziekte is geen behandeling mogelijk. De gezondheid varieert met periodes. Het ene moment gaat het lichamelijk goed en geestelijk minder. De andere keer is hij er geestelijk goed bij en gaat het fysiek minder goed.

De ouders liepen een tijd bij een psychiater in het academisch ziekenhuis. Dit deden ze ter ondersteuning voor hen zelf. Over de manier waarop het contact ten einde is gekomen zijn ze teleurgesteld. De psychiater vertrok voor een andere baan in Assen. Tot drie keer toe heeft de vervangende psychiater de afspraken afgezegd. De ouders stelden toen voor naar Assen toe te gaan om daar weer onder behandeling te komen van de eerste psychiater. De specialist metabole ziekten vond dit niet een goed idee. Zijn argument hiervoor was dat de dossiers dan niet meer binnen een instelling konden worden ondergebracht. Momenteel komt bij de ouders thuis een geestelijk hulpverlener. De ouders kunnen voor hun gevoel goed terecht bij haar met hun vragen en problemen. Daarvoor hadden de ouders een andere hulpverlener op bezoek. Het gesprek had vooral een gezellig en informeel karakter. Er werd nauwelijks gesproken over de situatie van de ouders ten opzichte van het hebben van een ziek kind.

Het is voor de ouders moeilijk om de aandacht evenwichtig over hun kinderen te verdelen. Hun zoon eist veel aandacht en vraagt om meer zorg. Tussen de middag komt dochter thuis en zoon zit dan nog op school. Voor dit dagelijkse moment plant de moeder een uurtje in voor haar dochter.

De ouders hebben het gevoel dat mensen zich niet in hun situatie kunnen verplaatsen omdat ze de situatie niet kennen. Voor de buitenwereld is het niet te zien dat hun zoon ziek is. De ouders hebben een dakpanbedrijf, waar de moeder zich overdag mee bezig houdt en de vader als hij 's avonds thuis komt uit zijn werk.. Hun zoon staat soms naast zijn vader als deze aan het handelen is. Het kind kreeg een keer een taak van een koper tien dakpannen voor hem te tellen. Hij kan dit niet en liep vervolgens weg. Voor zijn vader was dit een moeilijke situatie om uit te leggen aan de koper. Deze dacht namelijk dat hij iets verkeerd had gedaan.

De zoon weet zelf dat hij een ziekte heeft. De ouders hebben het zijn zussen ook verteld. Dat hij waarschijnlijk op jonge leeftijd zal sterven is nog niet aan de kinderen verteld. De ouders vinden het beter dat de kinderen dat op dit moment nog niet weten. Het gezin praat open over de rest van de situatie met elkaar.

Leren leven fase

De vader heeft meer moeite gehad de ziekte van zijn zoon te accepteren dan zijn moeder. Moeder bracht veel meer tijd met haar zoon door en denkt dat dit de reden is dat zij het sneller heeft geaccepteerd. De ouders ervaren de ziekte als frustrerend omdat mensen die het niet weten en van de buitenkant niets kunnen zien aan hem dat er op wijst dat hij een spierziekte heeft. De ouders lopen hierdoor tegen onbegrip aan: *“Steeds weer moeten we voor hem vechten en voor hem opkomen. Hij is negen maar door zijn lengte ziet hij eruit als iemand van veertien. Zijn verstandelijk vermogen staat gelijk aan dat van een kind van vijf.”*

Momenteel zit hun het kind op een medische buitenschool in Leeuwarden. Hij kan hier niet blijven want hij leert niets meer. Hij gaat straks naar een school voor zeer moeilijk lerende kinderen. Mensen uit zowel de omgeving als de familie reageren hier zonder begrip op. Ze kunnen het niet begrijpen dat hij naar een andere school moet, want hij ziet er zo leuk, groot en gezond uit. Wat verwarrend kan overkomen is dat het lijkt alsof hij normaal praat en antwoordt. Meestal zijn de antwoorden van hem voorgeprogrammeerd. Hij begrijpt zijn eigen woorden niet, maar kan ze wel uitspreken, daardoor lijkt het alsof hij 'normaal' aan het communiceren is.

“Het valt toch wel mee”, denken veel mensen volgens de ouders. Het geeft de ouders een dubbel gevoel. Hij gaf toen hij een jaar of vijf was aan dat hij wou dat het te zien was voor andere mensen dat er wat hem aan de hand is. Vriendjes op school laten hem de laatste tijd vallen en schelden hem uit, omdat hij niet meer mee kan komen met de lessen. De ouders kregen dit niet van hun zoon zelf te

horen, maar van de leerkrachten. De leerkrachten willen hem wel wat laten doen. Daarom sturen ze hem er regelmatig op uit om bijvoorbeeld een boodschap te doen. In de ogen van zijn klasgenootjes wordt hij bijzonder behandeld en lijkt het alsof hij op een voetstuk wordt geplaatst. Dat is volgens de ouders ook een reden dat hij wordt gepest.

Vroeger kregen de ouders meer steun en begrip van mensen uit de buurt dan nu. Het is nu vaak dat hun zoon altijd eerst belt om iets af te spreken met vriendjes. Vriendjes bellen hem nooit om te vragen of hij met ze wil spelen. Hij nodigde op zijn verjaardag wat vriendjes uit. Toen hij op een verjaardagsfeestje van een van die vriendjes wilde komen, mocht dit niet van het vriendje. Dit voorval heeft de ouders en hun kind gekwetst. Naarmate hij ouder wordt, loopt het verschil in ontwikkeling met leeftijdsgenootjes op. De interesses van zijn vriendjes veranderen mee met de ontwikkeling. De laatste paar jaar is hij wat vriendjes betreft in een isolement terechtgekomen.

De toekomst

Binnen een half jaar zouden de ouders het wenselijk vinden als hun zoon een weekend per maand eens bij een goede vriendin, vriend of familielid ging logeren. Op die manier denken de ouders aan hun nodige rust te komen. Door optimistisch te blijven probeert het gezin het vol te houden. Ze zijn gereformeerd. In hun geloofsovertuiging vinden ze echter geen steun.

Drie jaar geleden hebben de ouders hun huis verbouwd. Tijdens de voorbereidingen namen ze een architect in de arm om advies in te winnen over het aanpassen van ruimtes in verband met rolstoelgebruik. De adviezen zijn opgevolgd. Over andere aspecten met betrekking tot de toekomst, zoals de zorg, denken de ouders bewust niet te veel na: *“Als er wat gebeurt kan je op dat moment pas reageren. Daar moet je niet op voor uit lopen.”*

Beantwoording vraagstellingen

Aan de hand van de vijf vraagstellingen zijn de volgende aandachtspunten in kaart gebracht. Op de eerste vraag: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?* Komen de volgende punten naar voren:

- De ouders hebben van elkaar steun ondervonden.
- De moeder ontving daarnaast steun van een oudere zus.
- Frustraties binnen het gezin worden veroorzaakt door onbegrip van zowel mensen uit de familie (neven, nichten) als uit de omgeving.
- Het kind is door zijn ziekte, door een steeds groter wordende ontwikkelingsachterstand ten opzichte van leeftijdsgenootjes, in een sociaal isolement terecht gekomen.
- Het gehele gezin is op de hoogte gebracht toen de diagnose bekend was. De ouders hebben hun kinderen nog niet verteld dat hun broertje op een niet al te oude leeftijd zal sterven. Ze willen hier mee wachten totdat hun zoon zienderogen achteruit gaat.
- Optimistisch blijven is de enige manier om de situatie te kunnen blijven handhaven vinden de ouders.

Bij de tweede vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?* Zijn de volgende punten naar voren gekomen:

- Het zit het gezin het meest dwars dat vanaf de buitenkant bekeken niet te zien is dat hun kind een SWZ heeft.
- Daarnaast kennen veel mensen de ziekte niet. Ze vinden het vervelend steeds weer alles te moeten uitleggen, ook aan de familie.
- De familieleden zijn op de hoogte gebracht. Echte steun ontvangt het gezin niet van de familie.

De derde vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?*

kan met het volgende punt worden beantwoord:

- Vrienden en kennissen zijn op de hoogte gesteld van de ziekte.

De aandachtspunten van de vierde vraagstelling: *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?* Luiden als volgt:

- Mensen begrijpen niet dat hun kind een ziekte heeft. Vooral omdat het van de buitenkant niet te zien is.
- De werkgever heeft geen begrip voor de situatie. De vader krijgt geen vrij om mee te gaan naar het ziekenhuis.
- Het lidmaatschap van de VKS wordt noch als belangrijk, noch als onbelangrijk ervaren.
- Op school wordt het kind gepest.
- Binnenkort gaat hij naar een andere school, omdat hij niets meer leert.

De laatste vraagstelling: *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?* Kan met de volgende aandachtspunten worden beantwoord:

- Het eerste contact met de specialist vond plaats in een streekziekenhuis. Over het streekziekenhuis, betreffende de omgang van de medici, zijn de ouders tevreden.
- Het AZG en het streekziekenhuis werkten nauw samen. Iets te nauw volgens de ouders. Pas als 'derde partij' kregen zij de informatie over de gezondheid van hun kind te horen. Naast deze wijze van omgang, zijn de ouders in het algemeen tevreden over het AZG.
- De ouders hebben het gevoel informatie te hebben gemist.
- De ouders zijn zelf in therapie gegaan, om met de situatie om te kunnen gaan.

Hoofdstuk 8 Interviewverslagen Yilka

Interview 1

"We gaan er van uit dat we hem hier thuis kunnen begeleiden naar zijn eindje."

Inleiding

Het eerste interview is gehouden met de moeder van een achttienjarige jongen met Batten-Spielmeyer-Vogt. De jongen is het jongste kind in een gezin van vier kinderen en de diagnose is bij hem gesteld toen hij zeven jaar oud was. De andere drie kinderen hebben de ziekte niet. De ziekte uit zich bij hem in het feit dat hij in een rolstoel zit, blind is en lijdt aan epilepsie. De jongen woont gewoon thuis bij zijn ouders, die hem zelf, zonder hulp van de thuiszorg verzorgen. Overdag gaat hij naar een speciale school, voor kinderen met een visuele afwijking. Op die school zitten meer kinderen met de ziekte BSV. Twee van de drie andere kinderen zijn al ruime tijd uit huis. De ouders hebben beiden een baan. De moeder in de gezondheidszorg en de vader in het onderwijs.

De prediagnostische fase

Wanneer kreeg u, of iemand anders voor het eerst het vermoeden dat er iets mis zou kunnen zijn met de gezondheid van uw kind?

"Hij was de jongste van vier kinderen, waardoor we vergelijkingsmateriaal hadden. Je zag dus als moeder zijnde, er is iets aan de hand, maar wat? Je weet het niet. Hij leek ogenschijnlijk wel normaal, maar hij was toch anders dan de andere kinderen."

Deze bezorgdheid werd door de moeder meerdere malen geuit op het consultatiebureau, maar daar werd ze steeds bestempeld als overbezorgde moeder. Die kreet werd volgens de moeder twintig jaar geleden ook makkelijker geuit dan nu. Dat is zo gegaan tot zijn derde jaar ongeveer. Het vermoeden dat er echt iets mis was, kwam toen duidelijker werd dat de jongen iets aan zijn ogen had. Hij struikelde over alles, terwijl hij de dingen die verderop lagen wel zag. De huisarts had echter geen vermoeden van een stofwisselingsziekte. Via de huisarts werd het gezin verwezen naar een oogspecialist. Deze constateerde dat er technisch niets mis was met zijn ogen.

"Zo heb je geleurd met je kind vier jaar lang. Ik kom zelf uit de zorghulpverlening, dus ik had wel kennis over stofwisselingsziektes, maar het vermoeden dat je eigen kind dat heeft, durf je niet te uiten. Ook niet tegen je partner."

Uiteindelijk ging de jongen naar een normale basisschool. Dat ging helemaal niet. Om die reden is hij naar een school gegaan voor kinderen met een handicap. Op deze school werd hij heel erg gepest omdat hij slechtziend was. Hierdoor was hij zwakker dan andere kinderen en daardoor een makkelijk doelwit voor de frustraties van de andere gehandicapte kinderen die ook van een normale basisschool kwamen. Dat is heel lang goed gegaan, maar op een gegeven moment knapte er iets bij de jongen en hij kreeg een woede-uitbarsting. De leerkrachten op school schreven daarop in het boekje dat dagelijks over en weer ging van ouders naar leraren: *"Ze kenden hem niet meer, want hij had met een emmertje om zich heen staan te zwaaien."* Voor zowel de ouders als de leerkrachten op school was het duidelijk dat er iets moest gebeuren.

De psycholoog van de school wilde de jongen naar een ZMLK-school hebben, maar de ouders waren het daar niet mee eens. Dit was omdat de moeder vanuit haar achtergrond aanvoelde dat haar zoon daar niet thuishoorde. Er was meer aan de hand. Ze wilden graag om de tafel gaan zitten met de mensen op zijn school om samen te bepalen waar het kind thuis hoorde.

"Maar de dame ging voor ons staan en wees met het vingertje; 'Jullie moeten goed begrijpen dat hij anders is' Toen knapte er bij mij iets. Toen heb ik gezegd: In plaats dat je voor ons komt zitten, kom naast ons zitten en help ons zoeken naar waar ons kind een gelukkige jeugd kan krijgen. Dat hij anders is dat weten we wel. Wij zoeken een veilige plek voor hem, waar hij zich veilig voelt."

Kort daarop werd het gezin bij toeval door een vriendin van de moeder getipt om langs te gaan bij een neuroloog. Daar hadden ze zelf nog niet aan gedacht. De huisarts had daar ook niet aan gedacht. Toen was hij zes jaar. De neuroloog kon diagnose BSV niet stellen, maar verwees de jongen door naar een school voor kinderen met een visuele afwijking. Daar is hij geplaatst in december 1988. Om op die school te mogen blijven moest bewezen worden dat hij een visuele afwijking had. Toen kwam hij bij een specialist in een academisch ziekenhuis terecht. Deze kreeg al snel door dat het BSV was. De jongen was toen zes jaar.

Buiten het gezin heeft de moeder aan niemand iets gehad: *"Niemand kon het plaatsen. Waar heb je het dan over. Je kan niet honderd keer hetzelfde vertellen. Mensen erkennen het niet, omdat er niets te zien was. Het is net zoals met rouwverwerking. Het mag drie maanden duren, maar dan moet het over zijn. Mensen moeten altijd feiten hebben. Dan denk je dus dat je vrienden hebt, maar dan blijkt dus in de loop van de tijd dat je maar heel weinig vrienden overhoudt. Ze haken af."*

De diagnose

"De diagnose BSV betekende voor ons duidelijkheid, dus aan de ene kant een grote opluchting, maar aan de andere kant valt er zo'n gigantische brok ellende over iedereen heen."

De kinderen werd het in eerste instantie niet verteld. De ouders wilden het eerst zelf een plaats geven. Na verloop van tijd werd het de gezonde kinderen wel verteld, maar niet tegelijk en pas als de moeder vond dat de tijd daar voor rijp was. De vader bemoeide zich daar niet zo mee. Volgens de moeder gaat ieder kind er anders mee om. De oudste heeft het er heel moeilijk mee gehad. Die is snel verhuisd naar Groningen. Hij kon niet goed tegen de aandacht die zijn broertje voor zich opeiste. De tweede zoon was heel gesloten. Hij kwam er nooit mee als hem iets dwarszat. Het enige meisje en het derde kind in het gezin is heel lang niets verteld. Zij leefde wel mee als er weer iets gebeurde. Ze kreeg ook wel antwoord op vragen als ze die stelde, maar op haar niveau. Vertellen dat haar broertje dood gaat, daar heeft ze niets aan, volgens de moeder. Dit was tegen het advies van artsen in het ziekenhuis in, maar de moeder had het idee dat zij haar kind het beste kende. Ze heeft gewacht met vertellen tot de tijd daarvoor rijp was. Dit was volgens de moeder op het moment dat het meisje bepaalde irritaties en gedragingen naar de jongen toe ging vertonen. Zo wilde de moeder er voor zorgen dat de dochter later niet met het verwijt kon komen; *"als ik geweten had wat er aan de hand was, dan had ik hem anders behandeld."* Toen ze het haar verteld kwam er een hele heftige reactie. Ze was wel heel open. Ze zei dat ze het liever niet had geweten, maar dat ze wel begreep wel waarom haar moeder het verteld had.

De moeder zelf ging in de verborgen hoekjes en verloren uurtjes met emoties aan de gang. De kinderen mochten het verdriet wel zien, maar moesten een zo gewoon mogelijk leven hebben. De moeder vond dat het geen zin had om de hele dag huilend door het huis te lopen. Ze vindt het slecht om je te begraven in je verdriet. Dat is volgens haar voor het kind zelf ook niet goed. Het gezin was het eerste gezin in Nederland dat besloot om een kind met BSV thuis te houden.

De omgeving reageerde verschrikt, verslagen op de diagnose, maar ze snapten het niet. Ze vroegen bijvoorbeeld: *"is er niet een brilletje voor?"* Mensen zijn vaak heel egocentrisch, ook de familie. Maar niet allemaal. Dat is volgens de moeder individueel afhankelijk: *"Maar sommige familie stuurt nog geen kaartje en dat is wel heel dichtbij."*

En als ze al komen wordt er vaak heel overgedreven gevraagd naar hoe het met hem gaat terwijl ze weten dat daar heel weinig aan toe te voegen valt. Ze weten dat de diagnose is gesteld. Dan hoeft het voor de moeder niet meer. Ze noemt het iedere keer weer even zout in de wonden strooien: *"Ik wil best over hem praten, want doodzwijgen is veel moeilijker, maar niet op zo'n manier"* De moeder noemt het gedrag van de familie dan ook geen medeleven maar iets anders. Ze heeft het voor zichzelf wel een naam gegeven, maar wil dat verder niet verwoorden. Toch is er familie die daar wel mee om weten te gaan. De moeder verwacht echter van niemand dat zij dagelijks aan haar kind denken, want iedereen heeft zo zijn eigen rugzakje waar zijn leed in zit. Het zijn vooral de kleine dingetjes, waar hij naar vraagt, omdat hij volgens haar al zo weinig heeft. Bijvoorbeeld het sturen van een kaartje. Als dat wegblijft terwijl men weet dat hij daar behoefte aan heeft, dat doet nog het meeste pijn.

De opvatting van de moeder naar buiten toe is: hoe eerlijker je bent hoe makkelijker het wordt, ook voor de omgeving. Op haar werk heeft de moeder op een gegeven moment al haar collega's bij elkaar geroepen en verteld wat er aan de hand was. Tegelijkertijd heeft ze daar bij gezegd, dat als ze vragen hadden, ze die gewoon moesten stellen, maar dat ze niet hoefden te verwachten dat zij daar de hele tijd over zou praten. Voor haar man is dat heel anders. Die heeft het nooit echt verteld. Er zijn wel collega's die het weten, maar ook een heleboel die het niet weten. Hij vindt het niet nodig om met hen daarover te praten.

De behandeling en de eerste periode thuis

Na de diagnose was direct duidelijk dat genezing niet mogelijk was, maar via een bevriende arts is de jongen terechtgekomen bij een alternatieve arts. Die heeft toen homeopathische middelen voorgeschreven, maar niet met de hoop op genezing. Kwalitatief is zijn leven wel verbeterd in vergelijking met andere kinderen. In Nederland is men wat dat betreft heel kortzichtig volgens de moeder.

Bij de andere kinderen in de groep is het volgens haar ook heel anders gegaan. Vanaf het moment dat de diagnose gesteld werd, kwamen ze elk half jaar terug voor controle. Dat is bij haar zoon nooit gebeurd.

"Dat gaf ik dus ook aan op zijn school, maar daar is nooit wat mee gedaan. Achteraf denk je van: ik had dat zelf ook kunnen doen, maar dat gebeurde niet. Het kind was ook nooit ziek. Tot hij in 1994 zijn eerste toeval kreeg. En ik werd zelf diabeet."

Toen de moeder bij de neuroloog kwam voor haar diabetes werd er over allerlei erfelijke ziekten in de familie gesproken en toen kwam BSV ter sprake. De neuroloog zei toen: *"waarom komt hij niet bij ons?"* Dat verbaasde de moeder in eerste instantie omdat hij geen kinderneuroloog was. Maar dat maakte volgens hem niet uit, want de jongen werd ook ouder. En door deze neuroloog wordt hij nu begeleid. Hij krijgt druppels om hem rustiger te houden en medicijnen als hij een epileptische aanval heeft.

Het feit dat er maar weinig informatie is over de ziekte maakt het er niet gemakkelijker op: *"je valt in een diep gat. Je voelt je gewoon gehandicapt. Je kunt niets met de informatie die je krijgt. Je wilt zo'n kind helpen, maar je kunt hem niet helpen want je weet niet hoe, omdat er zo weinig over bekend is."*

Om die reden heeft de moeder toen bekend werd wat haar zoon had van alle informatie die er was kopietjes gemaakt en aan alle huisartsen die ze kende via haar werk bij een verzorgingstehuis een pakketje overhandigd. Dat is heel goed ontvangen.

De vader heeft alles op zich af laten komen. Maar nauwelijks een rol gespeeld bij de gesprekken met de gezonde kinderen over de ziekte van hun broertje. Hij kon daar moeilijk mee omgaan. Dat wees zich ook vanzelf, want de kinderen gingen ook altijd naar de moeder. Alsof ze dat voelden. Moeder: *"Hij heeft zijn eigen manier van verwerken."* Hij had ook geen mensen buiten het gezin waar hij terecht kon en sloot zich af. En nog steeds is een gesprek erover voeren voor hem heel moeilijk. Met subsidies en dergelijke aanvragen bemoeit hij zich ook niet.

Leren leven met een stofwisselingsziekte

Hoe past u het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte in in uw dagelijks leven?

"Het komt zoals het komt. Iedere dag heeft weer iets anders en daar moet je het beste van zien te maken. Daar is gewoon geen scenario voor te schrijven. Je hebt bepaalde dingen die elke dag weer terug komen, zoals 's ochtends opstaan en naar school gaan, maar iedere dag kan er iets gebeuren wat belastend is. Dat heeft invloed op alles. Heel veel dingen kun je niet. Er moet altijd iemand thuis zijn voor hem. Alles wordt afgestemd op hem, ook als hij er niet is. Je houdt er in je achterhoofd altijd rekening mee wanneer hij thuis komt. Maar daar kies je voor. We kunnen hem ook in een instelling doen. Maar ik vind niet dat hij dat verdiend heeft. En als er echt eens iets is dat hij een nachtje ergens anders moet zijn, probeer ik het zo te brengen dat hij zelf komt met het voorstel."

De eerste jaren was er niet te zien aan de jongen dat hij ziek was. Hij liep en zag nog en was volgens de moeder een echte belhamel. Het was alsof hij voelde dat hij niet zo veel tijd had en heel intens

moest leven. Daardoor ontstonden er soms situaties waar buitenstaanders negatief op reageerden. De moeder geeft het voorbeeld van een incident in de supermarkt. Daar reed hij reed een keer met een karretje tegen een man aan. De man onstak in woede. Nu, jaren later kan de moeder zichzelf nog steeds niet bedwingen om de man boos aan te kijken als ze hem op straat tegenkomt. De jongen werd vroeger ook vaak gepest op campings door andere kinderen. De moeder nodigde die pesters dan dikwijls uit voor een gesprek. Ze vroeg ze of ze zich wilden indenken hoe het zou zijn om de hele dag met een doek om te moeten lopen. Die blinddoek heeft ze bij vriendjes van haar andere kinderen ook daadwerkelijk een keer omgedaan in de tuin. Toen was het gelijk over: *"Je wordt heel inventief: naar kinderen in je omgeving toe en naar je eigen kinderen"* Zo stelde haar dochter toen ze klein was een keer de vraag waarom haar broertje niet kon schrijven: *"Je kunt zulke vragen verwachten, maar je zit er niet op te wachten. Je hoopt dat er op dat moment een beschermengeltje is, die je helpt."* Het antwoord dat zij aan haar gaf was: *"Als je niets ziet, dan kun je ook niet lezen. Maar waarom huil je nou? We zijn met toch z'n zessen? Er is altijd wel iemand die het voor hem kan doen."* Het meisje was dolgelukkig dat ze wat voor haar broertje kon doen, maar de moeder is naar beneden gegaan en heeft gejamd als een klein kind. Dat klapte erin. Het ergste wat er bestaat, is volgens de moeder dat als kinderen de deur uit gaan en niet graag naar huis komen of dat ze hun vrienden liever niet thuis hebben. Voor de andere kinderen was het eigenlijk nooit een probleem. Ze namen altijd hun vriendjes en vriendinnetjes mee naar huis. Tot grote opluchting van de moeder.

Praktische hulp krijgt het gezin weinig van de omgeving. Maar dat hoeft van de moeder ook niet. Dat is volgens haar bijna onmogelijk. *"Ten eerste zouden ze dan dichterbij moeten wonen en ten tweede hebben zij ook hun eigen gezin, dat energie vraagt."* Vrienden en kennissen hebben de ouders bijna niet meer volgens de moeder. Nog wel een aantal die wat verder uit de buurt wonen, maar die komen maar zo af en toe. *"Dat is dan maar voor een paar dagen en dan kan je dat nog wel opbrengen, maar voor de rest hebben we echt helemaal niemand meer. Ze hebben het allemaal aflaten weten."*

Op de vraag of ze zich serieus genomen voelt door de medici antwoordt de moeder: "Ze zullen wel moeten, want ik zeg er gewoon wat van. Maar de een kan niet zonder de ander. Samen zullen we de klus moeten klaren" Over één specialist is de moeder erg te spreken. *"Die denkt samen en die betreft ons overal in."* Vragen heeft de moeder eigenlijk nooit over de behandeling thuis, dus daar hoeft ze ook niet ergens voor terecht te kunnen. Het speelt natuurlijk wel mee dat de moeder zelf in de hulpverlening werkt en een opleiding voor verpleegkundige heeft gedaan.

Het gezin heeft ook contact met oudervereniging, die eens in de twee maanden bij elkaar komen om ervaringen uit te wisselen. Ook daar gaat de man niet naartoe: *"De volgende keer moet hij wel, want ze komen bij ons thuis. Dan merk je gewoon dat hij zich niet prettig voelt."* Van de groep zelf ondervindt de moeder heel veel steun: *"Dat je weet dat er mensen zijn die in hetzelfde schuitje zitten, dat geeft je toch wel een beetje steun. Je bent niet alleen. Als je elkaar treft, dan mag je ook praten want de ander begrijpt het."*

De moeder over de VKS: *"We waren al lid van de BSV maar daar had ik wat onvrede mee. Zij is opgericht door ouders en die beschouwen het als hun kindje. Daar moet nodig een frisse wind doorheen. Ze doen ook veel te weinig aan voorlichting."* Toen zag ze op tv het filmpje over stofwisselingsziekte. Ze vond het goed dat daar aandacht aan werd geschonken. Via via is ze achter het adres van de VKS gekomen. Zij waren heel actief bezig. Ze is dan ook niet door iemand uit het medische circuit verwezen naar de VKS. Die weten dat volgens haar allemaal niet.

Uitstapjes zijn voor een gezin met een kind dat BSV heeft een hele onderneming en komen daardoor niet veel voor. Maar een paar jaar geleden bestond Disneyland Parijs 5 jaar. De zoon merkte toen op dat hij daar wel heen wilde. Op dat moment was de moeder vastbesloten dat de hele groep kinderen met BSV daar heen zouden gaan. Dat is gelukt en het was een groot succes. Om de kosten te dekken heeft de groep steun gekregen van instanties. Een bedrijf heeft zelfs alle kosten van de reis gedekt en een ander bedrijf heeft gezorgd voor zakgeld voor de kinderen. Dat geeft volgens de moeder een fantastische gevoel. De kinderen hebben het er nu nog over. In het pretpark in Parijs werd volgens de moeder heel anders op de kinderen gereageerd dan in Nederland. De moeder noemde het voorbeeld

van Sinterklaas. In dat soort situaties worden deze kinderen gewoon in Nederland overgeslagen. Dat geldt volgens haar trouwens voor alle gehandicapte kinderen. Dat was in Parijs niet zo.

Aan het kind zelf is nooit verteld dat het BSV heeft. De moeder vindt dat niet nodig: *"Hij is blind en dat weet hij. Hij weet wat er met hem gebeurt als hij een epileptische aanval heeft en hij weet dat hij in een rolstoel zit. Er wordt heel eerlijk met hem over de situatie van het moment gepraat, maar waarom zal ik dat kind die angst bezorgen? Ik weet ook niet wanneer ik dood ga. Dat kan ook best over twee, drie jaar zijn. Toevallig weten we nu wat van hem de prognose is en dat het waarschijnlijk heel vroeg gebeurt. Wat heeft hij eraan om te weten dat hij dood gaat? Dan heeft hij daar verdriet van. Hij heeft er al verdriet genoeg van dat hij bepaalde dingen los moet laten, wat hij zich eerst eigen gemaakt heeft en wat hij geleerd heeft met veel pijn en moeite. We hebben er ook bewust voor gekozen om hem geen braille te leren. Anderen zullen dat misschien veroordelen, maar je moet keuzes maken. En die keuze is aan ons. Wij willen hem dat verdriet besparen."*

Met onderwerpen als dood gaan, wordt volgens moeder heel luchtig omgegaan: *"Door daar een beetje nuchter mee om te gaan naar hem toe, denk ik dat je het minder angstig maakt. En het hoort bij het leven, net zo goed voor hem als voor ons. Wij maken daar geen uitzonderingen in. En daar heeft hij vrede mee. Hij droomt er ook niet over. Het is maar net hoe je daar als ouder mee omgaat. Die indruk heb ik gewoon."* In de groep wordt er wel over de ziekte gesproken, maar niet als de kinderen er bij zijn. En als de kinderen er wel bij zijn, wordt het anders benoemd en wordt er niet direct over hun ziekte gesproken, maar bijvoorbeeld over doodgaan in het algemeen. *"Waarom zou je ze daar extra mee belasten? Dat is toch oneerlijk? Dat is toch onmenselijk? Dat hebben ze niet verdiend. Het zijn zulke kanjers die kinderen."*

Het gezin is volgens de moeder nauwelijks begeleid vanuit de zorg met het leren leven met BSV. Waar vooral de moeder wel veel aan gehad heeft, is de psycholoog op de school waar de jongen op zit. *"Als er vragen waren, kon ik altijd bij haar terecht, en nog steeds. Maar zij zijn ook gebonden aan kantooruren. Als er buiten die uren iets gebeurt, dan sta je alleen hoor."*

Vriendjes en vriendinnetje heeft de jongen niet meer. Die zijn hem volgens de moeder allemaal ontgroeid. *"Dat is ook een proces geweest waar hij moeite mee heeft gehad en nu nog. Hij vraagt ook heel vaak aan mij: jij bent mijn vriend hé? Maar je hebt ook je andere kinderen en die zie je wel ontwikkelen en je ziet zijn vroegere vrienden zich ontwikkelen. Je ziet ze eindexamen doen, je ziet ze gaan stappen en op bromfietsen gaan rijden en dan denk je: daar had hij ook bij moeten zitten."*

Op het werk van beide ouders wordt er niet speciaal rekening gehouden met de situatie van het gezin. Net zoals bij andere gezinnen worden er in geval van nood dingen geregeld. Maar dat is volgens de moeder niets bijzonders.

Door de verschillende handicaps van de jongen moesten er in het verleden en nog steeds veel aanpassingen in huis aangevraagd worden. Dit leverde volgens de moeder iedere keer weer een enorme strijd op. De laatste keer ging het om het aanvragen van een schuifpui en uiteindelijk heeft de rechter uitspraak moeten doen. De schuifpui is er uiteindelijk gekomen. Ondanks diverse tegenwerkingen geeft de moeder het niet op: *"Ik kan het ook niet maar laten gebeuren. Dan ga ik er zelf aan onderdoor. Je kunt maar beter knokken en vechten en er tegen ingaan. Ik ben op een nette manier brutaal geworden. Ik was nooit zo, maar je wordt wel zo als je kinderen hebt: daar ga je voor."*

De jongen gaat elke dag naar school, maar leren doet hij volgens de moeder niet. Het naar school gaan is meer een sociale bezigheid: *"Hij is heel erg sociaal en heel erg aanwezig. Moeilijk te corrigeren. Hij kan sorry zeggen, het gebeurt niet weer, maar twee minuten later gebeurt het toch."* Corrigeren doen de ouders toch wel, dan kan hij best even kwaad worden, maar dat is volgens de moeder voor zijn eigen bestwil: *"Anders slaat hij door."*

Over de begeleiding op school is de moeder erg te spreken. Er zijn volgens haar wel eens verschillen van meningen, maar daar is meestal heel goed over te praten. *"Als er iets is, dan sta ik daar ook en dan wil ik daar over praten. Ik wil alles onderbouwd hebben. Ik wil weten waarom."*

De positie van de jongen is speciaal, omdat nog geen enkel kind dat BSV heeft tot zijn achttiende naar school is geweest. Hij kan wel naar de dagopvang, maar dat ziet de moeder niet zitten. Niet omdat ze daar iets op tegen heeft, maar ieder ander kind gaat op zijn achttiende wel gewoon naar school en omdat kinderen met BSV niet verstandelijk gehandicapt zijn, hebben ze daar zelf vragen over. Het is volgens de moeder voor deze kinderen ook heel deprimerend om tussen kinderen met een verstandelijke handicap te zitten en dat zou op de dagopvang wel het geval zijn. *"Je moet ze wel in hun waarde laten. Je moet voor ieder kind iets bieden, dat bij zo'n kind hoort."* De jongen mag tot zijn twintigste naar school en daarna moet hij gaan werken. Dat zegt hij volgens de moeder zelf ook. Het stagelopen wat hij nu doet op een kinderboerderij beschouwt hij als werk.

De toekomst

De moeder verwacht dat de zorg in de toekomst heel intensief gaat worden. De levensverwachting voor kinderen met BSV ligt rond de twintig jaar. Het zal dus in de toekomst veel slechter gaan en uiteindelijk zal hij overlijden. Maar het is de vraag volgens de moeder wanneer. Dat weet niemand. Het laatste stadium van de ziekte is heel verschillend. Er zijn gevallen die maar heel kort ziek zijn en er zijn gevallen waarbij het kind een hele lange tijd bedlegerig is. De moeder verwacht dat zij in dat geval gebruik zal moeten maken van de thuiszorg en het Persoonsgebonden budget. De moeder is in ieder geval van plan om zo lang als het gaat haar zoon thuis te houden. *"We gaan er van uit dat we hem hier thuis kunnen begeleiden naar zijn eindje."*

Voor de moeder is heel erg bezig met het moment dat haar zoon er niet meer zal zijn. Daar wordt alleen niet hardop in de familie over gepraat. Zij is dan ook de enige die in haar hoofd al met de begrafenis bezig is: *"In je hoofd probeer je dingen op een rijtje te zetten. Je probeert een aantal dingen te regelen en het allemaal zo goed mogelijk te doen. Je hebt zelfs de begrafenis in je hoofd zitten. Dat is logisch. Je moet het afmaken. En dat lukt je niet als je een bepaald gedeelte weglaat. Op een gegeven moment word je gedwongen om over die dingen na te denken. Althans zo zit ik in elkaar."* Haar man heeft die instelling volgens haar niet. Voor hem is het moment daar als het daar is. Maar de moeder benadrukt dat dat ook moet kunnen en dat iedereen een eigen manier heeft om daar mee om te gaan. Het is haar opvatting dat je dat iemand niet kan opdringen.

Beantwoording vragenstellingen

1. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

Niet dramatisch. Het contact tussen de verschillende familieleden is goed. Het ene gezinslid gaat opener met de ziekte om dan de ander, maar dat levert geen grote wrijvingen op. Er wordt door de ouders wel goed nagedacht welke informatie hun zieke zoon krijgt en welke niet in verband met het psychische welzijn van de jongen

2. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?

De relatie met de familie is verstoord. Een aantal familieleden weet niet goed met de ziekte om te gaan en het gezin ervaart noch emotionele, nog praktische steun uit die richting. Dat wordt door de moeder in sommige situaties wel als een gemis ervaren.

3. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?

Vrienden en kennissen hebben de ouders bijna niet meer. Die hebben gaandeweg allemaal afgehaakt. De vrienden en kennissen die nog wel over zijn, wonen ver weg en zien het gezin weinig. De moeder verwacht echter geen hulp uit die richting omdat iedereen volgens haar zijn eigen problemen heeft.

4. Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

De ervaringen met de omgeving zijn niet altijd even positief, maar ook niet problematisch. Negatieve ervaringen doen zich vooral voor met vreemden en vroeger werd de jongen veel gepest door andere kinderen. Op het werk en op school wordt er over het algemeen goed gereageerd, maar als er iets is, dan is daar meestal goed over te praten.

5. Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

De diagnose BSV is via een aantal omwegen en toevalligheden gesteld en heeft een aantal jaren op zich laten wachten. Met name het gebrek aan kennis over stofwisselingsziekten bij hulpverleners werd vaak als vervelend ervaren. De ervaring met financiële instanties is slecht. Voor het aanvragen van aanpassingen moest bijna altijd een flinke strijd geleverd worden en nog steeds.

Interview 2

Gesprek met de man zelf

“ik wil er wel mee leren leven, maar ik wil toch wel graag weten wat ik heb”

Inleiding

Het tweede interview is gehouden met zowel de man met de stofwisselingsziekte zelf als met zijn vader. Met de moeder is ook heel even gesproken, maar daarvan wordt alleen een korte samenvatting gegeven. De man was op het moment van het interview achtentwintig jaar. De diagnose dat hij VCLAD had, werd gesteld toen hij 23 was. De levensverwachting voor deze ziekte is gunstig. Een paar jaar geleden waren er vijf mensen in de wereld bekend die aan deze ziekte lijden, maar deze hebben allemaal al een hoge leeftijd bereikt. Over zijn ziekte zegt hij: *“Het komt er op neer: ik mis een enzym in mijn lichaam, die ervoor moet zorgen dat mijn spieren het goed blijven doen. En aangezien die er niet is, weigeren mijn spieren, gaan die gauw kapot en spierweefsel dat sterft gauw af. Vroeger had ik een inspanning nodig, maar nu kan het elke dag optreden. Dat wordt alleen maar slechter.”* Door de ziekte is de man verplicht om het heel rustig aan te doen. Te veel inspanning kan leiden tot een aanval, wat veel pijn tot gevolg heeft. Maar zonder pijn is hij eigenlijk nooit. Wat werken betreft: de man is volledig afgekeurd en brengt zijn dagen grotendeels door bij zijn ouders, waar hij inwoont.

Prediagnostische fase

Achteraf gezien, was het al duidelijk dat er iets mis was, toen hij negen jaar was. Hij heeft altijd wel op hoog niveau gevoetbald, maar na een wedstrijd moest hij van vermoeidheid op de bank gaan liggen. Dat was niet normaal. Het ging echt mis toen hij zeventien jaar was. Dat was tijdens een fietstocht met school: hij kon niet meer voor of achteruit. Dat was volgens hemzelf de eerste openbaring van de ziekte. Hij is daarna direct naar de huisarts gegaan. Toen werd eerst als diagnose gesteld: spierdystrofie. In het ziekenhuis werd echter bloed afgenomen en bleek het afvalstofgehalte in zijn bloed veel te hoog en werd hij naar een academisch ziekenhuis gestuurd door de dokter uit het lokale ziekenhuis: *“Er zijn toen veel onderzoeken gedaan, maar puur gericht op het idee dat ik spierdystrofie had. Maar dat had ik dus niet. Ze zaten allemaal te twijfelen, want als je spierdystrofie hebt, zitten er in je lichaam ook allemaal kleine ontstekingen. Die zaten er bij mij wel, maar niet genoeg om aan te tonen dat ik spierdystrofie had.”*

“Op een gegeven moment zei de specialist op het gebied van spierdystrofie in het academisch ziekenhuis: leer er maar mee leven. Maar alles deed me zeer en ik zei: ik wil er wel mee leren leven, maar ik wil toch wel graag weten wat ik heb. Dat kon ze me niet vertellen. En door die gein zit ik nu nog aan de bloeddrukpillen, want de Prednisonpillen die zij steeds maar weer voorschreef (sterke pijnstillers) hebben er voor gezorgd dat alles kapot is in het lichaam. Er zat op een gegeven moment zoveel vocht onder mijn huid, dat het bindweefsel allemaal geknapt is. Ik was net als zo'n Michellin-poppetje. Dat is allemaal kapot door de Prednison.” Na een aantal jaren kreeg de vader er genoeg van dat ze niet verder kwamen en vroeg aan de huisarts of ze niet ergens anders terecht konden. Die verwees hen toen naar een ander academisch ziekenhuis. De specialist in Amsterdam was er niet blij mee dat het gezin naar een andere dokter ging: *“We kwamen toen voor een eindcontrole bij haar en toen we binnen kwamen, schold ze ons zowat verrot. Want hoe haalden we het in ons hoofd om naar een andere dokter te gaan? Toen is mijn vader opgestaan en heeft gezegd: moet u luisteren, het is mijn zoon en ik bepaal wel wat er mee gebeurt. Toen dimde ze direct in. Toen was ik dus heel wat jaren jonger. Maar ze hebben daar in al die jaren meer kwaad gedaan dan goed. Het was een verschrikkelijk arrogante vrouw.”* Op dat moment werd ook voor het eerst zijn bloeddruk opgemeten. De arts schrok daar zo van dat hij halsoverkop van de Prednison afmoest. Maar dit kon het lichaam niet aan en in 1994 stopte zijn beide nieren er mee en werd hij met spoed naar het streekziekenhuis gebracht. De dag daarna zou hij naar het ziekenhuis gebracht worden waar de specialist op het gebied van spierdystrofie werkte, maar dat wilde de ouders niet en hij is toen direct door gegaan naar het andere academisch ziekenhuis. Daar hebben ze een aantal onderzoeken gedaan, maar konden ze in eerste instantie niets vinden. Toen zijn ze als laatste hoop terechtgekomen bij een specialist en die wist al binnen een maand wat het was.

Voor de diagnose heeft hij vooral veel steun gehad van zijn familie: *"Aan mijn familie heb ik heel veel te danken. Vooral mijn vader. Die ging altijd mee. Nog steeds trouwens. Die wil dat gewoon ook allemaal duidelijk weten. Toen was het zo dat het een hele tijd goed ging en dat ik dan een periode wel last had. Dat was veel beter op te brengen. Maar ik ben eigenlijk nooit iemand geweest die altijd aan het klagen was. Daar heb ik een verschrikkelijke hekel aan. Als het heel slim wordt, dan zeg ik wel eens wat."*

Teleurgesteld is hij eigenlijk door niemand. Vrienden die het weten hebben altijd goed gereageerd en als hij in het ziekenhuis lag, dan kwamen zijn vrienden van het voetballen ook altijd. Daar waren verder geen problemen mee.

Diagnose

De diagnose betekende voor het gezin een grote opluchting: *"Op een gegeven moment je moet stoppen met voetballen, je krijgt problemen met je werk, maar als je iemand niet kunt zeggen wat je mankeert(..) Als je zegt, je spieren doen pijn, ja dan denken ze: dat hebben wel meer mensen. Nu kan ik zeggen: ik heb VLCAD. Dan kijken ze toch veel anders tegen je aan. Dit was duidelijk aantoonbaar, of ik nu wel wilde werken of niet wilde werken, dat maakt niks uit. Het zat er gewoon niet in. Achteraf was ik ook nog blij, dat het geen spierdystrofie was. Want je gaat je ook dingen in het hoofd halen. Spierdystrofie, dat is ook einde oefening. Daar word je niet zo oud van. De diagnose was op dat moment: je hebt het, probeer er maar mee te leren leven. Je kunt er in principe oud mee worden, want ze hebben er geen voorbeelden van dat het niet zo is."*

De direct omgeving is wel op de hoogte gebracht van de ziekte en doet daar heel normaal over. De familie en vrienden weten precies wat er aan de hand is: *"Maar met een technisch verhaal hoeft je niet aan te komen. Dan wordt het te moeilijk. Daarom leg ik het altijd maar zo gemakkelijk mogelijk uit. Ik zeg gewoon: ik mis een enzym, die zorgt er voor dat mijn spieren niet goed werken. Dat is het verhaal."*

"Ik heb wel eens een periode gehad dat ik het dus elke dag moest vertellen. Dat was toen we met al die testen zaten. Toen moesten we elke dag bloed laten prikken en omdat daar elke dag andere mensen zaten, moest je elke dag weer uitleggen wat de ziekte was en alles. Daar word je op een gegeven moment een beetje moe van. Het zijn van die kleine dingen. Bijvoorbeeld als je bij de kapper zit. Dan vragen ze: ben je vrij of zo? Dan leg je het een beetje uit en dan kijken ze je zo aan(..) Dan kun je het hele verhaal wel vertellen, maar daar schiet je weinig mee op. De volgende keer kom je er weer, maar dan weten ze het echt niet meer. Dat vond ik in het begin wel vervelend, maar nu niet meer. Ik heb er niet voor gekozen. Van toen ik werkte totdat ik helemaal afgekeurd ben, ben ik er achthonderd gulden op achteruit gegaan. Nou, daar kies je ook niet voor."

Reactie van de moeder op de diagnose volgens de man: *"Ik heb het nooit gevraagd, maar ik had in het begin wel het gevoel: het is net of ze denkt: het is door haar schuld. Dat merkte je aan de kleine dingetjes. Bijvoorbeeld met voetballen. Ik heb altijd hoog gevoetbald en altijd hebben ze gezegd: die kan nog ver komen. En langzaam zie je dat door de ziekte verdwijnen. Dan had ze zoiets: jammer dat je dat niet meer kunt en dat soort kleine dingetjes. Maar ik kan er misschien wel helemaal naast zitten hoor. Maar ik heb nooit iets gedaan of gezegd, dat zij het gevoel misschien daardoor kreeg. Want hier zit geen schuld aan. Ik ben al lang blij dat ik er ben. Voor hetzelfde geld hadden ze het geweten en hadden ze er geen kinderen meer bij genomen. Dan was ik er ook niet geweest. Je kunt het van twee kanten bekijken."*

Behandeling en de eerste periode thuis

Voor de ziekte is geen behandeling mogelijk: *"Nee, ik word gewoon per half jaar gecontroleerd, maar verder is er niets. Er zit wel een dieet achter deze ziekte. Er moest op een gegeven moment een soort boter uit Rotterdam komen en daar moest je alles in braden wat je at. Het is zelfs zo dat het vloeibaar is, zodat je het kunt drinken. Maar dat is zo verschrikkelijk smerig. Ik ben naar de dokter teruggegaan en die zei: als je dat niet wilt, dan laat het maar. Daar deden ze helemaal niet moeilijk over. In principe moet het wel, want het gaat om die eiwitten en al dat soort dingen, dat zit daar dus wel in. Maar ik dacht: liever wat pijn er voor over dan die rotzooi. Dat is verschrikkelijk. De dokter zegt ook:*

ik kan je wel allemaal dingen voor gaan schrijven, maar hoe weet ik hoe jouw lichaam daarop reageert. Ik heb hier geen papieren liggen waar het in staat."

Hij heeft meerdere keren in het ziekenhuis gelegen, maar dat was meestal voor testen. Hij was ook nooit ziek. Hij vermoedt dat het verband houdt met zijn ziekte, maar de doktoren weten het volgens hem ook niet. *"De dokter zegt wel eens: het zal wel door de ziekte komen. Maar ze weten het niet, want er wordt geen research naar gedaan. Er zijn er te weinig. Beetje bij beetje komt er wel wat, maar de mensen die de ziekte hebben, daar moeten ze de informatie van hebben. Wat ik heb, is eigenlijk een kinderziekte. En kleine kinderen, als de diagnose niet gesteld wordt, gaan allemaal dood. Ik heb dus een heel klein verschilletje in de ziekte zitten, die er bij mij voor zorgde dat het op zeventienjarige leeftijd tevoorschijn kwam. Aan de andere kant denk ik dan ook weer, ik heb nog mazzel gehad. Die kleine kinderen krijgen helemaal geen kans en ik heb tot mijn zeventiende, achttiende volop alles kunnen doen wat ik wou."*

Leren leven met een stofwisselingsziekte

"Als ik 's morgens wakker word, sta ik eerst vijf minuten te kokhalzen boven de bak. Ze zeggen: er gebeurt 's nachts iets in je lichaam dat je helemaal moet uitslapen. Dat heb ik altijd gedaan. Het is dan ook altijd tegen twaalf uur dat ik er uit kom. En dan 's middags achter de computer. Ja, ik doe eigenlijk niet zoveel. Ik kan ook niet zoveel. Maar als ik te lang achter de computer blijf zitten in een bepaalde houding, dan is het ook al weer mis. Elke dag is het zo wat anders. Ik zou niet kunnen zeggen dat ik mijn dag zo kan indelen. Ik doe op dat moment zeg maar wat er langs komt. Maar qua inspanning wordt er niet veel gedaan in ieder geval." Er komt duidelijk naar voren dat hij basale dingen als wassen en dergelijke heel belangrijk vindt om zelf te doen. Zo weigerde hij bijvoorbeeld ook in het ziekenhuis in een rolstoel te gaan zitten toen hij een heel stuk moest lopen: "Dan wordt het wel een heel stuk minder als ik dat allemaal niet meer doe. Maar in 1994 met die aanval, kon ik niet meer lopen. Toen voelde ik mijn benen ook helemaal niet meer. Dat was helemaal weg. Dat kwam na drieënhalve week pas weer terug. En aangezien ik en die dokter ook, die situatie nooit weer wil meemaken, heb ik gewoon gezegd: ik doe gewoon rustig aan en ik ga mijn eigen gang. En daar gaat iedereen ook goed mee om."

De bezorgdheid van zijn ouders ervaart hij wel eens als lastig: *"Dat is natuurlijk pure belangstelling, maar het wil nog wel eens te ver gaan in het feit dat mijn moeder bijvoorbeeld niet op vakantie wil omdat ze mij niet alleen wil laten. Dat soort dingen krijg je op een gegeven moment en dan ga je nadenken en dan ga je maar weer mee op vakantie, hoewel ik daar weinig aan heb, om je moeder een leuke vakantie te geven. Wat daar precies achter zit. Ik heb het natuurlijk van hun gekregen, maar daar kunnen ze natuurlijk niets aan doen. Want zelfs die dokter zegt: als je je voor deze ziekte wilt laten controleren, dan hadden ze het nog niet gevonden. Maar het wil nog wel eens te ver doorschieten. Mijn vader niet, maar mijn moeder nog wel eens, maar dat kan ik me ook wel voorstellen."*

Wat negatieve reactie betreft van de omgeving gaat het volgens de man vooral om de mensen die je voor het eerst tegenkomt: *"Mijn vader was bijvoorbeeld voor het huis bezig met de coniferen. Dat zijn van die hele zware dingen. Dan sta je daar bij te kijken, want je kan niets doen. Als je wat gaat doen, gaat het mis. Dan loopt er een mevrouw langs en maakt opmerkingen: die oude moet wat doen en hij doet niks. Kijk, vroeger had ik me er druk over gemaakt, nu niet meer. Nu denk ik: je weet niet beter. Ik heb ook bepaalde mensen, daar ga ik helemaal niet de moeite meer voor doen. Want dan denk ik: het gaat toch het ene oor in en het andere oor uit. Dat zijn ook vreemden die je tegenkomt op het voetbalveld. Je kunt het dan wel uitleggen, maar je draait je om en het interesseert ze niet meer. Tenminste dat gevoel heb je dan."*

Werken gaat al een aantal jaren niet meer. Het volledige afkeuren is een geleidelijk proces van een aantal jaren geweest, dat al begon voordat er bekend was wat hij had. Hij heeft eigenlijk nooit problemen gehad met financiële instanties. Behalve in het begin toen hij voor twee uur per dag werd afgekeurd. Toen kwam er een arbeidsdeskundige langs en die wilde vervangende arbeid voor hem regelen. Daar had hij niets op tegen als hij maar zijn zes uur werk per dag kon behouden. Dat is

volgens hem toen heel raar gegaan, want hij moest iedere maand langskomen en iedere maand zat er een ander. En op een gegeven moment lieten ze het maar zo. Na verloop van tijd werd hij steeds verder afgekeurd en kwam hij zoals hij dat noemt bij 'de echte doktoren' terecht, maar die hebben nooit moeilijk gedaan: *"Ze hebben nooit bedreigd of zo, dat ik aan het werk moest. Die hebben de situatie gewoon aangekeken en gezegd: je kunt niets meer. Dat is afkloppen, want elke vijf jaar word je weer herkeurd en er kan er zo eentje bij zitten die zegt: 'Ga maar weer aan het werk.' Maar mijn specialist zegt: 'Het beste leven voor jou is dat je helemaal niets doet.' Als er ooit problemen komen, staat mijn dokter er ook gewoon achter en zegt: 'Laat ze mij maar bellen, dan leg ik de situatie uit.'"* Op het werk zelf heeft hij ook nooit problemen gehad met collega's. Zijn chef kende hij van vroeger van het voetballen en die was ook altijd meegaand. *"Iedereen was altijd belangstellend. Daar heb ik wel mazzel mee gehad, want voor hetzelfde geld krijg je andere collega's. Ze zagen me ook elke middag om twee uur naar huis gaan, maar maakten daar nooit een probleem van."*

De informatie van artsen in het tweede academisch ziekenhuis heeft hij altijd als voldoende beschouwd: *"Dat sowieso, want ik heb zo verschrikkelijk veel testen ondergaan en ze hebben elke keer netjes uitgelegd waar het voor diende. Het is zelfs zo dat ik elke keer als ik weer moet komen, ik bij het intakegesprek beter uit kan leggen in technische termen en zo, wat ik mankeer. De laatste keer zeiden ze ook tegen me: zo, je weet er aardig wat van. Maar als ik gekeurd moet worden, moet ik ook duidelijk aan de doktoren uit kunnen leggen wat ik heb."* Hij heeft ook meegedaan aan testen waar hij zelf in feite weinig aan had. Dat was puur voor de mensen in de toekomst. Voor hem is het duidelijk het belangrijkste dat kleine kinderen er mee gered kunnen worden. Dat werd door de dokter ook duidelijk gezegd. De hele familie heeft hiervoor testen ondergaan.

Een van de dingen die hij erg mist omdat hij ze door zijn ziekte niet meer kan is het voetballen: *"Je zat altijd in het voetbal, ik trainde kleine kinderen. Daar begin ik nou heel langzaam weer een beetje mee met mijn zwager samen. Misschien dat dat lukt. Ik zat dag en nacht op dat voetbalveld en op een gegeven moment kom je tot de conclusie dat je er al zowat drie jaar niet geweest bent. Dat is best moeilijk. Vooral als je jongens ziet voetballen waar je altijd mee gevoetbald hebt. En zelfs jongens al Jaap Stam, die komt ook uit Kampen. Daar heb ik dus mijn hele jeugd mee gevoetbald in hetzelfde elftal. Als ze toen gezegd hadden, die halen dat, dan maakte je ze voor gek uit. Er waren wel anderen die beter waren. Daar heb je dan wel moeilijkheden mee. Ik werd ook ooit uitgenodigd om voor de Nederlandse selectie zaalvoetbal te komen voetballen, maar op een gegeven moment weigeren de benen dienst. Daar heb ik ontzettend veel moeite mee gehad. En met het feit dat mensen dus zeiden over die ziekte: ja, jongen, dan kun je niet meer voetballen. Ja, maar dat was het niet alleen: ik kon helemaal niets meer. Zij redeneerden dat puur op het voetballen en het leven daarna gaat gewoon door. Het leven ging niet gewoon door. Het was het werk, het was alles. Uitgaan ging op een gegeven moment ook niet meer."*

De begeleiding door de specialist die hij nu heeft is volgens hem heel goed: *"Ik hoef maar iets te hebben en ik kan bellen en er wordt voor gezorgd. Met die testen ook allemaal. Er werd echt haast achter gezet. Ik heb altijd het gevoel gehad dat er meer gedaan kan worden puur om het feit dat de ziekte zo zeldzaam is. Want als je maar een foto moet maken dan heb je al een wachtlijst van ik weet niet hoe lang. Controle voor het hart en zo, dat wordt allemaal zo geregeld. Bij een onderzoek bijvoorbeeld stond er een kinderarts uit Maastricht te wachten en die kon het zo mee nemen. Er is dus belangstelling voor om diagnoses te stellen voor kleine kinderen."*

Hij heeft nooit contact gehad met andere mensen die de ziekte hebben: *"Nee, in het begin had ik daar wel behoefte aan, maar de dokter zei: 'Het ziektebeeld is hetzelfde, maar iedereen heeft verschillende symptomen.' Je kunt dan wel met elkaar op de bank gaan zitten en zeggen: waar heb jij last van? Maar daar schiet je verder ook niets mee op. In het begin had ik er wel behoefte aan omdat je denkt: wat brengt de toekomst met deze ziekte. En omdat het al oudere mensen waren, vraag je je af: hoe is het met deze mensen door de jaren heen gegaan? Is dat helemaal afgetakeld, zijn ze in een rolstoel terechtgekomen? Maar dan wordt het later en later en dan denk je op een gegeven moment: ik zie het wel wat er gebeurt."*

De specialist waar hij nu onder controle staat heeft hem wel gewezen op het bestaan van de VKS: *"Hij kwam er op een gegeven moment mee dat er een vereniging was voor kinderen met stofwisselingsziekten en had een folder waarop je je naam in kunt vullen en toen ben ik lid geworden."* Hij vraagt zich wel af of de vereniging voor hem nut heeft: *"Ik denk niet dat ze de situatie helemaal kennen. Het is meer gericht op hele kleine kinderen met ouders. Dat is in mijn geval dus heel anders omdat het op zeventien, achttienjarige leeftijd pas tevoorschijn kwam. Ik heb ook een stofwisselingsziekte, maar dat is toch net iets anders dan met die kinderen. Ik ben lid geworden, maar het is niet zo dat ik naar bijeenkomsten ga. Ik durf te wedden dat ik dan de enige volwassene ben. Daar heb je dus niet zo veel aan om daar tussen te gaan zitten. Het is gewoon een geval apart."*

Aanpassing ouders op de situatie: *"Er zijn niet echt dingen die mijn ouders overnemen als ik die niet kan. Maar in hun achterhoofd blijft natuurlijk altijd, als ze bijvoorbeeld voor langere tijd weggaan: hoe zou het met hem wezen? Maar ik kan honderd keer of duizend keer zeggen: ga nu maar, maar dat hou je toch."*

Financiële consequenties: *"Het was mooi dat ik een aardig hoog loon had bij de veiling, omdat ze daar na kijken als je helemaal wordt afgekeurd. Ik zit dus nog een aardig eind boven het minimum."* Aanpassingen in huis zijn er nooit gedaan omdat dat niet nodig was. Hij heeft daarom nooit subsidies voor bepaalde voorzieningen hoeven aanvragen. *"Alles wat ik heb, dat kan ik direct kopen. Ik heb vroeger altijd al, dat was een tic van mij, van jongs af aan veel gespaard. Ik ben dus niet puur afhankelijk van wat ik van die WAO krijg. Achteraf ben ik blij dat ik het zo gedaan heb."*

Sociale leven: *"Ik vis 's nachts wel veel op paling hier in de buurt. Ik heb dus een boot. Dat doe ik samen met een aantal kameraden. Maar overdag: je loopt eens aan. Ik heb hier overal familie wonen. Dan ga je er eens de krant lezen of zo. Je hebt in ieder geval wel aanspraak. Ik ben al verscheidene jaren volledig afgekeurd, maar er is nog geen dag geweest dat ik dacht: nou verveel ik me zo. Want ik heb verscheiden cursussen gedaan. Computercursussen en taalcursussen. Ik ben nou weer met een cursus Spaans bezig. Ik zorg er in ieder geval voor dat ik me niet verveel."*

De toekomst

Ideeën over hoe het in de toekomst zal gaan hem heeft hij niet: *"Ze hebben niets voorspeld. En dat is het: ze kunnen niets voorspellen. Ze kunnen wel zeggen over tien jaar kom je in een rolstoel, maar dat is koffiedik kijken. Er is te weinig bekend over deze ziekte om te kunnen zeggen: 'dit gaat er in de jaren die nog komen, gebeuren'. Als ik het zo voel en op mijn eigen lichaam af ga, dan zeg ik: er zal een keer een periode komen dat het een heel stuk minder wordt. Omdat je als je vijf of zes jaar terug kijkt, nog veel meer kon dan je nu kunt. Maar de doktoren zeggen ook: het begint, het vlakt af en op een gegeven moment kan het stabiel blijven. Maar tot hoever vlakt het af, dat weten ze niet. In het begin denk je: oh god, je toekomst is weg. Je kunt geen toekomst maken, want wat gaat er gebeuren? Maar op een gegeven moment denk je: iedere dag is er één. Zo ga je redeneren in ieder geval. Want het kan dus ook het hart zijn. Dat gebeurt ook vaak met kleine kinderen. Ik heb wel eens periodes meegemaakt dat ik dacht: daar gaat ie. Omdat je zo verschrikkelijk last van je hart krijgt. En dan denk je: het is afgelopen. En dan hou je een poosje rust en dan gaat het wel weer. Ik maak me er niet druk meer om hoe het in de toekomst er uit zal gaan zien."*

Hoop op behandeling is er in de toekomst volgens hem niet: *"Datgene wat je geboorte mee moet krijgen, dat is er niet en het kan niet in een spuitje gestopt worden. Misschien dat er in de toekomst wel iets is, waardoor de pijn verlicht kan worden. Want als ik een zware aanval heb, moet ik er verscheidene van die zware pijnstillers eten, wil ik er iets van merken. En ik heb er een hekel aan. Als je lichaam er aan gewend raakt dat je er zoveel in stopt, dan heb je steeds meer nodig voordat het lichaam reageert. Dus ik probeer zo min mogelijk te slikken. Of ik moet echt verschrikkelijk veel pijn hebben."*

Ondanks dat hij niet weet hoe de toekomst er uit zal zien denkt hij wel na over het stichten van een gezin:

"Je krijgt op een gegeven moment de vraag: kan ik kinderen krijgen? Kan ik het doorgeven? Maar als het ooit zover is dat ik een vriendin heb en we willen kinderen, dan kunnen we gewoon langs komen bij de dokter en dan kunnen ze nakijken of mijn vriendin ook een foutje heeft. Maar je komt in de situatie: je gaat eerst aan jezelf denken. Je hebt veel pijn. Je schuift het op de lange baan. En dan denk je: zo kan ik me het beste alleen redden, zo hoef ik tegenover niemand verantwoording af te leggen en dan blijft die situatie zo. Daar doe je verder niet zo veel meer aan. Als het komt, is het mooi meegenomen en als het niet komt, dan hoeft het ook niet. Het is nu zo dat ik per dag leef. En het is niet zo dat ik zeg: ik ga me vastleggen. Want dat kun je in principe niet. Daar twijfel je dan over. Daar heb ik het ook verschrikkelijk moeilijk mee gehad."

Gesprek met de vader

“Als ik vind dat mijn zoon hier niet goed behandeld wordt, heb ik het recht om naar een ander toe te gaan”

Wanneer kreeg u of iemand anders het vermoeden dat er iets mis was met uw zoon?

"Dat was al op een hele vroege leeftijd. Hij voetbalde altijd, maar hij liep een beetje houterig. Toen dachten we al dat er iets aan zijn spieren mankeerde, maar niks ergs. Dat hij feitelijk wat ging mankeren was op zeventienjarige leeftijd. Toen begon hij problemen te krijgen. Maar we hadden nooit gedacht dat hij een stofwisselingsziekte zou hebben."

De vader over de periode bij de specialist op het gebied van spierdystrofie: *"Daar hadden we nooit heen gemoeten, want daar hadden ze al die jaren verkeerd gezocht. Een verschrikkelijk arrogante professor was dat. Daar heb ik ook wel wat woorden mee gehad. Zij schepte ons altijd af met een secretaresse. Elke keer als we weer voor controle kwamen, dan hadden we zoiets van: wat moeten we hier nou. En om hem aan de Prednison te stoppen. 60 mg Prednison per dag: hij begon helemaal op te zwellen. En wat ik hoor van andere mensen: dat moet onder doktersbegeleiding, want in principe is het klaar gif. Maar die vrouw had nooit geen interesse voor ons. Er werd ook nooit bloed afgenomen. Ik dacht dus altijd: ze kon het niet vinden. Ze wist niet precies wat het was. Zij zei gewoon: het zal wel een spierziekte wezen en zie maar. Nou, en toen was ik er een keer een beetje flauw van en toen ben ik naar mijn huisarts gegaan en toen heb ik gevraagd of we niet ergens anders naar toe konden. En dat was naar Utrecht en dat was een hele andere professor. Een verschil van dag en nacht. En toevallig moesten we een paar weken daarna weer bij haar komen en toen begon ze tegen ons hoe we het lef hadden om maar zo naar een andere dokter te gaan. En toen heb ik gewoon tegen haar gezegd: "Nou eens even in dimmen, het is mijn zoon en als ik vind dat mijn zoon hier niet goed behandeld wordt, heb ik het recht om naar een ander toe te gaan. En toen gaf ze ons gelijk en voor het eerst nam ze toen zijn bloeddruk op. En ze verschoot van kleur, want hij stond op het punt om te knappen. Zo'n hoge bloeddruk had ie. En toen moest ie halsoverkop afkicken van de Prednison en toen begon het gelazer. Want die Prednison had jaren zijn lichaam aangestuurd en toen ze dat gingen afbouwen zei zijn lichaam stop. Toen gingen zijn nieren stilstaan en zo. En toen was het halsoverkop naar het ziekenhuis 's nachts.*

En toen wilden ze hem weer naar dat ene ziekenhuis hebben. Toen heb ik gezegd: nee, naar niet daarheen. Toen hebben ze hem dus naar het andere academisch ziekenhuis gebracht. Daar heeft hij drie hele slecht weken gehad. Toen dachten we dat ie dood zou gaan. Maar nog steeds er van uitgaande dat hij een spierziekte had. In dat ziekenhuis hebben ze zijn nieren weer aan de praat gebracht, maar wisten ze feitelijk nog steeds niet wat ze met hem aan moesten. Toen zei een dokter die toevallig ook bij ons vandaan kwam: 'beneden zit een professor, dat is onze laatste hoop, ga daar maar eens heen.' Daar gingen we dus heen, hebben er bloed laten prikken en veertien dagen daarna moesten we er weer heen. Hij stond ons toen al in de gang op te wachten en riep: kom maar, ik heb het al. En hij had het. Hij had nooit aan de Prednison gehoeven."

De diagnose:

"Toch wel een opluchting. Want mijn schoonzoon heeft een spierziekte in zijn familie en zijn vader en zijn broer en zuster zijn er aan overleden. Een stofwisselingsziekte was van beide kwaden toch het minst slechte. En ook na al die testen, dat die professor dus zei: al zijn organen die in principe toch met spieren te maken hebben, die zijn allemaal goed. En elke keer als we daar naar toe gaan, nemen ze zijn bloed af en dan blijkt dat het toch behoorlijk stabiel blijft. Dat is toch altijd een geruststelling."

Ervaringen met medici: *"We hebben vroeger eigenlijk nooit gedokterd. Hij liep enkel houterig. Maar met z'n andere ziekte: astmatische Bronchitis, nou, ja, dat hebben zo veel mensen. Hij was eigenlijk nooit ziek. En nu hebben we een hele goede huisarts. Die man is altijd heel belangstellend. Als ik zelf langs kom, vraagt hij ook altijd: hoe is het met uw zoon? Een nare ervaring heb ik alleen gehad met die ene professor. Die voelde zich ver verheven boven de normale mensen. Die jaren dat we daar hebben lopen dokteren zijn gewoon weggegooide jaren geweest. Als ik die nog eens een keer*

tegenkom, zal ik haar toch nog eens goed de waarheid vertellen. Die heeft ons op een nare manier behandeld. En door haar behandeling is hij zowat dood gegaan. Zij heeft ook schijnbaar niet de intentie gehad om door te zoeken. Ze heeft gezegd: hij zal wel een spierziekte hebben, nou toe maar. En dat is toch een van de beroemdste doktoren van spierziekte in Nederland. We hebben nooit een klacht of zo ingediend. We hebben gezegd: daar zijn we vanaf, bekijk het maar. We zijn niet zo rancuneus. We zijn allang blij dat het zo opgelost is."

Leren leven met een kind met een stofwisselingsziekte

"Laat ik het zo zeggen: we hebben ons hier in huis verschrikkelijk goed aangepast aan de situatie. Wij staan wel allemaal met beide benen op de grond, want dit is niet te veranderen." De vader houdt zich naar eigen zeggen ook heel erg vast aan de voorspelling van de dokter dat zijn zoon oud kan worden. Als hij zich maar gedeisd houdt.

De vader heeft vooral altijd veel moeite gehad met het feit dat zijn zoon niet meer kon voetballen door zijn ziekte. Want vroeger had hij toch altijd de hoop dat hij het misschien wel tot het betaalde voetbal had kunnen schoppen. Vader en zoon hebben ook nog samen in een elftal gespeeld. Dat zijn zoon het op een gegeven moment niet meer aankon en hij nog wel, heeft hem heel veel moeite gekost: *"Het is toch triest dat een kerel van 55 jaar loopt te voetballen, terwijl zijn eigen zoon op de stoel zit. Maar het is gewoon niet te veranderen."*

Hoewel er geen behandeling mogelijk is, probeert de vader zijn zoon zoveel mogelijk bij te staan als het moeilijk gaat: *"Hij heeft wel eens periodes, zoals drie weken geleden, dat het slecht gaat. Ik probeer hem ook zo veel mogelijk te helpen met masseren, als zijn spieren zeer doen. Om hem toch een beetje mobiel te houden en geleidelijk aan gaat het dan weer een beetje goed. Maar dat heeft hij toch wel vaak: afknappers. Dan heeft hij schijnbaar toch weer iets te veel gedaan, wat zijn lichaam niet aankan en bezuurt hij het wel weer even een paar dagen."*

Verwerking: *"Maar toch wel een hele grote stap voor dit gezinnetje hoor. Hij voetbalde. Ieder zaterdag zaten we op het voetbalveld en ik ging overal met hem mee naar toe. Dat was zo in één keer voor hem afgelopen. Dat is heel jammer. Maar dan hebben we ook zoiets van: er zijn slimmere dingen op de wereld. Het is niet te veranderen en enkel door een pluisje wat er aan mankeert in principe. Want dat hebben ze allemaal keurig uitgelegd. En dan weet je waar je over praat."*

Steun van de religie heeft de vader niet: *"Nee hoor, ik geloof best, maar ik geloof niet in de mensen die het naar buiten brengen. Als je daar mee te maken krijgt, ben je altijd slecht af. Ik heb ook een tijd in de politiek gezeten, maar op een gegeven moment knap je daar gewoon op af. Van al die CDA's en GPV's enzovoort. Ik zeg altijd: je moet zelf weten wat je er mee doet. Mijn vrouw is wel fanatiek kerkeling van huis uit, maar die doet ook nergens meer aan. Ik vind het altijd prachtig als mensen daar troost uit kunnen vinden. Maar wij zijn anders. Iedereen die een beroep op ons doet, daar staan we klaar voor en zo gaan wij door het leven."*

Praten over stofwisselingsziekte van zijn zoon met de omgeving is volgens de vader heel moeilijk: *"Nee, want mensen begrijpen dat niet. (voorbeeld coniferen) Op dat moment had ik haar wel willen schoppen, want dat is voor hem ook niet leuk. Maar die mensen begrijpen dat niet. Die zien daar een beste kerel staan. In plaats van even nadenken van: is daar misschien iets aan de hand of zo, gaan ze zo tekeer. Dat zijn rottingen. Dat hebben we niet zo vaak gehad. Maar daar houden we ook al rekening mee. Als ik om het huis bezig ben, dan hoeft hij daar niet bij te wezen. Hij kan toch die zware dingen niet doen en dan hoeft een ander zich daaraan ook niet te storen. Waar bemoeien ze zich mee? Maar we praten er ook niet zo veel over naar buiten toe. Dat hoeven ze niet te weten. Dat is ons probleem. Enkel de naaste familie, die weet er van. De familie waar wij mee omgaan, die begrijpt het goed. Alleen soms niet. Soms willen ze hem meer laten doen dan hij kan. Dan zeg ik tegen hem: jongen, doe dat nou niet. Want dan vragen ze het hè. Dan denk ik: jongens vraag dat nou niet! Maar mensen begrijpen dat niet. Die zijn een beetje egoïstisch. Die hebben hulp nodig. Hij is ook geen jongen die gauw zal zeggen: ik kan het niet. En dan komt hij zichzelf wel tegen."*

Zelf zegt de vader daar dan weinig van: *"Moet je luisteren, hij is 28 jaar en er wordt me altijd al verweten dat ik me veel te veel bemoei met hem. Want het is wel mijn zoon en ik zit er altijd bovenop. Als ik met hem ergens naar toe ga, en ze vragen hem wat, kan ik nooit mijn mond houden. Ik bemoei me er al veel te veel mee. En dat vind ie nooit leuk. Maar ik wil natuurlijk ook het beste voor hem. Dan ben ik nu een keer zo'n rare: ik ga over lijken voor mijn kinderen."*

Het allerbelangrijkste is volgens de vader het hebben van een goede huisarts: *"Eentje die mee wil denken en die echt geïnteresseerd is in zijn patiënten. Wij hebben wat dat betreft een hele goeie. Hij is altijd geïnteresseerd. Want wij waren op een gegeven moment wel interessant hè? Ook voor de wetenschap. En ik ben blij dat we daar ook aan meegeholpen hebben, want dat van hem staat ook in de computer en er is over hem gepraat op een symposium. Want het was de eerste keer dat ze een volledig gezin hadden, wat nog leefde. Zodoende hebben ze ons toen helemaal doorgelicht. Maar wij waren ook belangstellend of mijn dochter ook iets had. Maar die had niks. Gelukkig voor haar. Want bij mijn schoonzoon zit dan die spierziekte in de familie en we waren altijd benauwd voor onze kleinkinderen. En als ze dan ook dat er nog bij gehad hadden."*

De toekomst:

"Daar zitten we dus wel een beetje over in. Mijn vrouw en ik hebben ook niet het eeuwige leven natuurlijk. Hij zit hier nu bij in en het huis en zo is allemaal voor hem natuurlijk. Mijn dochter zegt ook gewoon: dit is allemaal voor haar broer. Maar als wij er niet meer zijn..? Er wordt nu goed voor hem gezorgd, maar dan? Ik heb altijd nog de stille hoop dat hij tegen een vrouw aanloopt en dat hij toch gaat trouwen. Want waarom niet? De dokter zegt dat ook. Maar hij heeft zoiets: ik heb niets te bieden. En dan zeg ik: de dames willen tegenwoordig ook allemaal werken. Dat maakt toch niks uit. Dan wordt hij wel huisman. Ik hoop het nog altijd. Hij kan natuurlijk altijd bij zijn zuster terecht, want zij zal ook altijd voor hem klaar staan, maar het zou voor ons een beter idee wezen als hij zelf een vrouw had. Maar dat zie ik eerlijk gezegd niet zitten. Hij taant er zelf niet naar en dat is jammer, want hij is gek met kinderen en kinderen zijn gek met hem. Dus het zou best een hartstikke goede vader wezen. Ik heb ook altijd nog de stille hoop dat ik kleinkinderen van hem mag meemaken, maar dat denk ik niet."

De kans dat er een behandeling voor de ziekte zal zijn, is volgens de vader heel erg klein, maar toch koestert hij hoop: *"Die hoop heb je natuurlijk altijd, want je leest zo vaak dat ze wat gevonden hebben. Maar wat ik dus wel begrepen heb: iets wat niet in je lichaam zit, kunnen ze er ook niet inbrengen. Dus dit van hem: nee. Maar je hebt natuurlijk altijd een stille hoop, want elke keer vinden ze wat uit. Die hoop moet je altijd houden."*

Moeder:

Met de moeder is tijdens het interview heel even kort gesproken, omdat ze aan het eind pas binnenkwam en zich in het gesprek mengde. De indruk die zij wekte, was dat zij toch anders omging met de ziekte van haar zoon. Ze kon er niet zo nuchter over praten als haar man en haar zoon. Zij klaagde erover dat het allemaal zo ingewikkeld was, al die medische toestanden en uitte haar ongeloof over het feit dat een klein enzymetje zoveel aan kon richten. Ze had ook veel moeite met het feit dat haar zoon zo weinig vertelde over hoe hij zich precies voelde. Ze zag wel dat hij pijn had, maar als ze er naar vroeg dan werd haar zoon daar kriegelig van. Ze probeert daarom wel wat minder ernaar te vragen, maar dat kost haar wel veel moeite. Ook zij heeft net als haar man de hoop dat haar zoon ooit een vrouw zal vinden, zodat hij niet 'alleen' achterblijft.

Beantwoording vraagstellingen

1. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?*

De bezorgdheid van de ouders over de gezondheid van de zoon wordt door de man vaak als vervelend ervaren, maar hij kan er wel begrip voor opbrengen. Hij wil in dat opzicht echter het liefst met rust gelaten worden. Voor de rest zijn er geen problemen.

2. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?*

Het contact met de naaste familie is goed en frequent. De familie is in grote lijnen op de hoogte van de ziekte van de man en reageert daar goed op, maar heeft soms de neiging teveel te verwachten van de man wat betreft hulp. Voor hen is het moeilijk te beoordelen wat hij wel en niet aankan

3. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?*

Vrienden en kennissen zijn net als de familie een constante factor en hebben nooit voor echt vervelend ervaringen gezorgd. Hoewel de vriendenkring niet enorm groot is, wordt hij over het algemeen als bevredigend ervaren.

4. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?*

De relatie met de omgeving is problematischer. Omdat er bij de man aan de buitenkant niets te zien is, wordt er regelmatig met onbegrip op de ziekte gereageerd en heeft men het idee dat het allemaal wel mee valt.

5. *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?*

De ervaring met de zorg is over het algemeen positief. Alleen heeft het gezin voor de diagnose een hele nare ervaring gehad met een specialist. Die heeft volgens het gezin ernstige fouten gemaakt, die nu nog van invloed zijn op de gezondheid van de man.

Interview 3

“Je hebt je verstand er ook niet zo bij, dus je laat het gewoon maar over je heen komen.”

Inleiding

Dit interview is gehouden met de moeder van een tweejarig jongetje met het CWG-syndroom. De diagnose werd bij hem relatief snel gesteld: toen hij vijf maanden oud was. De ziekte uit zich bij het jongetje in het feit dat hij heel slap in de romp is en last heeft van evenwichtstoornissen. De levensverwachting bij deze ziekte is niet bekend, maar er zijn gevallen waar de kinderen met deze ziekte de dertig al zijn gepasseerd. Het ziektebeeld onder kinderen met deze ziekte verschilt enorm. De moeder had voorheen een eigen zaak, maar heeft die op moeten geven omdat de combinatie met de zorg voor haar zoontje niet meer ging. Zij werkt nu nog een ochtend in de week en de rest van de tijd besteed ze aan het huishouden en aan de verzorging van haar zoontje, wat heel intensief is. De vader werkt fulltime en is door zijn werk vaak van huis weg.

Prediagnostische fase

Vlak na de geboorte werd in het ziekenhuis vastgesteld dat het jongetje blauw was en dat er daarom iets niet goed was, maar de moeder had daar haar eigen ideeën over: *“Ze hadden hem in een wiegje gelegd naast mijn bed, dekens erover en een paar kruiken erbij. Nou, het was dertig graden buiten. Toen werd het kind uit het wiegje gehaald, in bad gelegd en daar hebben ze het naakt laten liggen een*

poosje. Dus dat kind werd blauw, die kreeg het koud. Toen is ie nog onderzocht door een kinderarts. Die heeft toen niets gevonden en kon ik naar huis."

Pas bij de hielprik op het consultatiebureau bleek dat er echt iets mis was. De huisarts verwees toen direct door naar het streekziekenhuis. Daar werd volgens de moeder eerst gedacht aan een of andere ernstige ziekte uit Zwitserland, maar een paar dagen daarna kregen de ouders te horen dat hun baby toch gezond was. Er waren wat dingen in het bloed niet goed, maar dat was wel vaker zo bij jongetjes, zeiden de doktoren. Korte tijd later bleek er toch iets niet goed te zijn: *"Hij begon zich niet te ontwikkelen als andere kinderen. Niet zijn hoofdje op te tillen en het eten ging de eerste vijf maanden zo verschrikkelijk slecht. Hij groeide niet. Hij was ook heel slap en moe en toen zijn ze in het streekziekenhuis toch verder gaan onderzoeken. Daar hadden ze na vijf maanden al het vermoeden dat hij het CWG-syndroom had en toen zijn we doorgestuurd naar het academisch ziekenhuis. Daar werd dus vastgesteld wat hij had."*

De reactie op ziekteverschijnselen bestond in het begin vooral uit ongeloof: *"In het begin geloof je het niet. Het was ons eerste kindje, dus je hebt geen vergelijkingsmateriaal. Je denkt gewoon het komt wel. Maar na verloop van tijd zie je andere kinderen en dan weet je: het komt niet."*

Om verder te zoeken naar de oorzaak van de ziekteverschijnselen, zijn in zowel het streekziekenhuis als het academisch ziekenhuis een aantal onderzoeken gedaan waaronder een DNA-onderzoek, een MRI-scan en een huidbiopsie. Ook is er heel vaak bloed geprikt: *"Dat was heel erg. Die naald wordt er in gestoken en dan gaan ze maar zoeken tot ze een adertje hebben. En dat handje wordt achterovergedrukt. Hij heeft zo gegierd. Hij heeft nu allemaal littekentjes op zijn handen. Nee, het gebeurt me niet weer, dat er zo veel bloed wordt afgenomen."* Veel informatie heeft het gezin niet gekregen over de onderzoeken: *"Wat betreft de bloedonderzoeken: ik weet dat het naar Rotterdam is gestuurd en naar Amsterdam en Groningen, maar waar het nu allemaal precies voor geweest is? Ik weet het niet. Maar op dat moment: ik was negen uur per dag met voeden bezig. Je bent gewoon kapot. Je hebt je verstand er ook niet zo bij, dus je laat het gewoon maar over je heen komen."*

Voor de eerste vijf maanden na de geboorte van haar zoon was de zorg heel erg intensief. De moeder was negen uur per dag bezig met voeden omdat het kind haast niet wilde eten. Er is in die periode ook nog door doktoren voorgesteld om het kindje op te nemen, maar dat wilde de moeder absoluut niet. Ze was bang dat ze in het ziekenhuis niet genoeg tijd zouden nemen om haar zoon te voeden en dat hij daarom aan de sondevoeding zou moeten. Dit wilde ze absoluut voorkomen. Later bleek dat kinderen die deze ziekte hebben heel moeilijk van de sondevoeding afkomen als ze er eenmaal aan zijn. Dat wist ze toen nog niet, maar toen ze dat hoorde was ze blij dat ze heeft doorgezet. Toen haar zoon vijf maanden was moest hij een inenting hebben en is daar erg ziek van geweest. Nadat hij toen een penicillinekuur had gehad, at hij volgens de moeder alles.

De meeste steun heeft het gezin in de beginperiode gehad van hun beide grootouders, maar vooral van de moeder van de moeder: *"Zij was de enige die mij kon aflossen in dingen als de fles geven, omdat hij het accepteerde. Hij wilde zelfs niet door mijn man gevoed worden. Mijn schoonmoeder was er ook wel, maar dat wou ie niet. Die kon hem wel verzorgen, maar niet de fles. Wel een beetje, maar dat was niet genoeg, dus dan moet je een keus maken: dan maar niet, want hij moet zijn eten hebben. We hebben ook wel veel gehad aan mijn vriendin en haar man. Zij hebben zelf ook een zoontje gehad met zware spierziekte en die is overleden. Zij weten dus heel goed wat er in je omgaat."*

Diagnose/ eerste periode thuis

Toen de diagnose eenmaal bekend was, betekende dat een grote schok voor het gezin: *"Vreselijk geschrokken. Je bent kapot. Het heeft ons heel lang gekost om er over te kunnen praten. Om er aan te wennen. Mijn man is nog overspannen geweest. We kregen zelf allerlei kwalen ineens: last van de rug en van de nek. Dat was gewoon heel moeilijk de eerste tijd."*

Veel informatie heeft het gezin niet gehad over de ziekte: *"Er is niet zo veel informatie over deze ziekte, dus wat wij kregen was een papiertje waar wat opstond, maar deze ziekte is ook weer*

onderverdeeld in A,B,C en ga zo maar door. Dus die stonden er ook allemaal op. En er was nog een foldertje van de VKS bij en daar stond een meisje op met deze ziekte met een klein stukje erbij geschreven.” Dit gebrek aan informatie werd door de moeder als vervelend ervaren. Gelukkig kon ze al haar vragen kwijt bij het ziekenhuis en kon ze haar huisarts altijd bellen. Maar het vervelende was volgens haar: “In het begin was hij nogal vaak ziek. En vooral op zijn inentingen. Wat gebeurt er dan: vooral in het weekend, dan krijg je een vreemde huisarts. Als hij 38 graden koorts heeft, dan reageert hij niet meer. Als een gezond kind dat heeft zeggen ze: ‘dat stelt niets voor, wacht maar tot hij 40-41 graden heeft.’ Dus ze wilden soms niet komen. Ik heb een keer gehad, hij had veertig graden koorts en hij reageerde niet meer. Maar die arts wilde dus niet komen. Ik belde en hij zei: ‘Geef hem maar een paracetamolletje en kijk het even aan en als het dan nog is, dan kom je maar.’ Ik zei weet u wat, hij heeft al genoeg paracetamolletjes gehad. Als ik met hem in de auto moet, dan kom ik niet bij u. Ik rij gelijk door naar het ziekenhuis. Dat heeft hem helemaal niet lekker gezeten. Hij heeft gelijk daarna mijn eigen huisarts privé gebeld en die heeft gezegd: als er wat is, gelijk doorsturen.”

Door het gebrek aan informatie over de ziekte van de artsen is het gezin ook zelf actief op zoek geweest naar informatie. Zo zijn ze bijvoorbeeld vorig jaar november naar een bijeenkomst geweest in België voor patiënten met het CWG-syndroom en hun ouders. Op die bijeenkomst hebben veel artsen en wetenschappers gesproken en heeft het gezin andere ouders getroffen van kinderen met de ziekte. Dat was volgens de moeder heel leerzaam en leverde veel informatie op. In begin mei zijn de ouders ook lid geworden van de Duitse vereniging en zijn ze al een weekend daar geweest voor een bijeenkomst: “Die mensen waren ook in België en zodoende ben ik daar bij gekomen. Maar in Nederland is zo’n vereniging er niet.”

Toen de moeder voor het eerst met haar kind in het academisch ziekenhuis kwam voor controles heeft ze meerdere malen nare ervaringen gehad met co-assistenten: “Die hadden zich vaak niet voorbereid. Die wisten niet wat hij had, dus moest je het hele verhaal weer vertellen. Die gaan onderzoeken met hem doen, gaan oefeningen met hem doen. Stellen ook vragen als: ‘Loopt ie al’? Nou, als je je voorbereidt op de ziekte, vraag je niet loopt ie al. Hij zal nooit lopen en dat moeten ze weten vind ik. Het is heel hard, als ze dat vragen. Bij de neuroloog had ik ook op een gegeven moment ook het gevoel: dit is een kermisattractie. Hij heeft een heel bijzondere ziekte. Bijzondere symptomen die heel duidelijk zichtbaar waren, wat dus vooral heel interessant was voor co-assistenten. De eerste keer stonden er geloof ik twaalf om hem heen. Ik ben net twee weken geleden weer bij hem geweest, en toen vroeg hij ook: vind u het goed dat ik er iemand bijvraag? Als hij goed is, maakt me dat niet uit. Toen wilde hij ook de symptomen laten zien, maar de symptomen zijn bijna weg, dus zoveel was er niet te zien. En nu hoef ik er dus ook niet meer heen.”

In deze periode hebben de ouders veel steun gehad van elkaar en van vrienden en familie: “Eigenlijk van iedereen wel. Alleen in het begin kon ik er niet zo over praten. Ik had ook een ander idee van de ziekte als ik nu heb. De specialist zei toen: mijn oudste patiëntje is zestien jaar. Oh dacht ik, dat is al heel oud. Ouder kunnen ze vast wel niet worden. Ze komen nooit uit de rolstoel en dat soort dingen allemaal. En dan kom je bij die bijeenkomst in België en daar zie je meerder kinderen van zesentwintig, zevenentwintig. In Duitsland hebben we nu twee meisjes getroffen van vierendertig en vijfendertig. Het kan dus wel! Ze kunnen wel ouder worden!”

De reactie van de familie op de diagnose was volgens de moeder goed: “Ze zijn net als wij heel verdrietig, maar er is niemand die ons heeft laten vallen. Wat je dus wel veel hoort. En dit geldt eigenlijk ook voor de vrienden en kennissen. Het meeste hebben we in deze periode eigenlijk aan onze ouders en aan mijn vriendin en haar man. Ze kwamen hier heel veel, namen hem uit handen, zodat je even rust had. Veel praten. Ze namen dingen mee, gewoon om je een beetje op te vrolijken. En ja, mijn vriendin en haar man die hebben precies dezelfde dingen te horen gekregen. Ze wisten precies hoe je je voelde. We hebben altijd gedacht, toen zij dat kind hadden: het is wel vreselijk en je denkt dat je je er wel in kan verplaatsen, maar je kan dat niet. Een ander kan zich daar niet in verplaatsen. Hoeveel je er ook mee optrekt.”

De omgeving reageerde niet zo goed: “Je komt hier ook wel in het dorp. Er zijn mensen die je anders groetten, die je nu niet meer groeten. Die draaien hun hoofd om. Of mensen die omgekeerd op de fiets zitten. Dan heb ik zoiets van: kun je het zien? Of achter mijn rug om dingen vragen, me niet rechtstreeks durven benaderen. “Ik heb ook wel gehad dat ze zeiden: doe toch niet zo stom, het kind heeft helemaal niet zo’n erge ziekte, het valt allemaal wel mee. Dat was op mijn werk. De klanten bleven vragen: hoe is het met de kleine? Begint hij al te kruipen. Dan moet je het toch een keer vertellen. Toen kwam er dus ook weer een oud vrouwtje die vroeg: hoe is het nou? Kruipt hij al, loopt hij al? Nee, hoe kan dat dan? Ja, zei ik, hij heeft dit en dit, hij is meervoudig gehandicapt. Nou, ik moest niet zo dom doen, want dat was niet zo. Ze wist natuurlijk ook niet hoe ze er op moest reageren. Ik heb haar nog wel in de winkel gezien, maar ik ben er nooit meer heen gegaan. Als zij kwam, dan ging ik weg. Dan draaide ik mij om, dan moest het personeel haar maar helpen. Ik deed het niet meer, ik kon het niet hebben.”

De reactie van collega’s op het werk was volgens de moeder altijd goed en nog steeds: “Ze hebben ook nooit raar gedaan. Ik heb nog wel contact met ze. Ze nemen hem gelijk op schoot gaan met hem spelen. Dat gaat hartstikke goed. De collega’s van mijn man zien we niet zo veel. De eerste tijd was daar wel veel onbegrip bij zijn baas. Hij lulde maar wat, als hij elke keer vrij moest hebben voor het ziekenhuis. Tot we op een gegeven moment hebben gezegd: kom dan maar even bij ons thuis. Bekijk dat maar even. Toen draaide ie met een knop om: hij kreeg gelijk van hem een mobiele telefoon, zodat hij altijd bereikbaar is en hij kon vrij krijgen wanneer hij dat nodig heeft.”

Leren leven met een kind met een stofwisselingsziekte

“Op een gegeven moment dan leer je er mee om te gaan, er over te praten. En je wordt lid van de vereniging. Op een gegeven moment was het ook zo: er waren andere mensen met een klein kindje. Die wilden ook contact. Goed, bel maar. Ik maak daar geen probleem van. Hij was toen anderhalf. Die ouders hebben toen contact met mij opgenomen. Die hadden een klein meisje. Dan kan je er veel beter over praten. Dan merk je ook dat wij het nog helemaal niet zo slecht getroffen hebben.”

Ondanks dat het jongetje nu goed eet, blijft de verzorging een zware belasting: “Het is niet zo dat ik tegen hem kan zeggen: ga maar even spelen, mamma gaat even het huis schoonmaken. Ik moet hem echt wegbrengen als ik ga schoonmaken, want hij vraagt continue aandacht. Hij kan niets, je moet echt alles voor hem doen. Een koekje eten doet hij nog niet zelf, hoewel ik nu mijn twijfel heb, dat hij het wel kan, maar dat hij gewoon geen zin heeft. Maar hij kan niet zelf eten, niet zelf drinken, zichzelf vermaken. Hij kan zijn speelgoed niet oppakken als het wegvalt. Je moet dus de hele dag door met hem bezig en dat is soms heel vermoeiend.” Om die reden heeft de moeder uiteindelijk ook haar eigen bloemenwinkel op moeten geven: “Ik heb het nog zo lang mogelijk geprobeerd, maar die combinatie wil dus niet. Ik ben nu hele dagen bij huis, behalve op zaterdagmorgen, dan werk ik in een slagerij. Dat ik er even tussenuit ben. En dan is mijn man bij huis, dus dat is ook geen punt. Dat je toch even onder de mensen komt. Maar ik heb wel meteen gezegd: als mijn kind ziek is, dan moet ik vrij hebben. Als hij ziek is wil ik thuis zijn.”

Doordat het jongetje lichamelijk gehandicapt is, hebben veel dingen in het huis aanpassingen nodig, maar tot nu toe is het volgens de moeder redelijk goed gegaan met aanvragen van speciale meubels en andere aanpassingen. Sommige dingen kostten wel veel moeite, zoals een aangepaste stoel: “Die was dus afgewezen. Ze vonden het allemaal wel meevallen, want ze konden toch geen informatie vinden over zijn ziekte. Plus, ik had niet de standaardstoel uitgezocht. Die was van de zijkant helemaal dicht, maar hij heeft nu meer armvrijheid en kan zich dus bewegen. Daar wilde ik hem niet in belemmeren. Ik wilde die andere. Daar waren ze het dus eerst niet mee eens. Daar moest eerst de huisarts en het ziekenhuis achteraan. En nu maakt de gemeente problemen met de aanbouw. Het was eerst allemaal goedgekeurd: er kwam een slaapkamer en een badkamer voor hem beneden. Hij slaapt nu boven, nou dat wil dus niet meer, want als hij boos is en niet naar bed wil, krijg hem dan maar naar boven. Je kunt je ook niet vasthouden aan de zijkant, want je moet hem met twee handen vasthouden en mijn man zit met zijn rug. Het wordt steeds moeilijker. Dat moest gewoon komen. En in zoverre is het ook allemaal goedgekeurd, ze willen ook wel dat we het allemaal krijgen, maar het kost te veel geld.”

Over de sociale contacten die haar gezin op dit moment heeft, is de moeder heel tevreden: *“Ja, dat is meer dan genoeg. Het is wel wat minder geworden dan voordat we een kind hadden, maar als je een gezond kindje had gehad, dan ga je ook niet meer zo vaak weg. Wij gaan wel geregeld weg, hij wil overal slapen, dus dat is wel een voordeel. Eten in het begin niet, maar nu wel, dus hij gaat dan gewoon bij oma slapen als we eens een avondje weg willen. De laatste tijd gaan we dan nog wel eens een weekendje weg, naar een park in Duitsland, want schoonouders van vrienden van ons hebben daar een chalet en dan gaan we daar met z’n zessen heen. Zij hebben een kindje en wij.”*

Door de ziekte van haar zoontje heeft haar gezin ook nieuwe contacten opgedaan: *“Ja, met andere ouders. De meeste heb ik daar in België ontmoet. Ik heb daar niet echt contact mee, maar als er wat is, dan kun je ze wel bellen.”* De VKS als vereniging van lotgenoten vindt de moeder heel belangrijk, maar ze heeft meer aan de Duitse vereniging: *“Dat is ook logisch, want als je dat VKS-blaadje bekijkt: er staat nooit iets in over het CWG-syndroom. Die Duitse vereniging heeft ook een blaadje, maar dat gaat helemaal over het CWG-syndroom. Daar heb je eigenlijk toch wel meer aan. Ik heb er veel informatie vandaan.”* Bijeenkomsten als in België en Duitsland van kinderen met het CWG-syndroom en hun ouders vindt de moeder heel waardevol. Ten eerste om ervaringen met andere ouders uit te wisselen en ten tweede om te zien hoe het de kinderen en de ouders vergaat die ze bij vorige bijeenkomsten hebben ontmoet. Maar ook heel belangrijk voor haar is, dat met name tijdens de bijeenkomsten in Duitsland veel aangepaste meubels en andere dingen zoals speciaal speelgoed worden getoond. Zo noemde ze het voorbeeld van een loopfiets die in Nederland niet te krijgen is: *“Dat was een ideaal ding. Je kon ze daar in laten lopen. Ik er achteraan: in Nederland dus niet te krijgen. Alleen maar in Duitsland. Ze leveren ook niet naar Nederland toe, want het moet elke twee maanden versteld worden. Dat is dan pech, maar ze hadden daar ook andere loopfietsen, zoals ik die voor hem aangevraagd heb. Kijk, ik heb er hier maar een op proef gehad en meer heb ik niet gezien. Daar zie je nog meer. Ook aangepast speelgoed en dergelijke, dat vind je hier haast niet. Je hebt hier wel een blad, daar heb ik wel eens wat voor hem gekocht maar dat is verschrikkelijk duur en dan zie je daar wat en dan denk je: daar heb je toch wel wat aan.”*

De toekomst

“Hij gaat begin volgend jaar naar school. Twee morgens in de week. Dan wordt het voor mij ook iets gemakkelijker. Het zal wel heel veel moeite kosten om daar aan te wennen, maar dan heb je in ieder geval een beetje tijd voor jezelf. Een beetje tot rust komen. Ik hoop ook dat ik weer een beetje aankom en dat we ons zelf weer wat lekkerder in het vel voelen. Ik ben ook niet bang dat hij wat oploopt. Hij kan ziek worden, maar hij is zo sterk. Dat zie ik niet zo somber in en ik denk ook niet dat dat een goede instelling is. Het is wel zo dat als mensen erg verkouden zijn, dan heb ik ze liever niet in huis. En dat weet ook iedereen en dan blijven ze ook weg. Maar niet als iemand wat hoest. Ik ben zelf ook wel eens een keer verkouden. Dat is dan niet anders.”

De moeder is vooralsnog niet van plan om haar kind uit huis te laten plaatsen: *“Zolang ik het allemaal zelf nog kan en er nog plezier in heb, dan geef ik dat niet uit handen. Er is altijd wel een oma die in kan springen om de ramen te wassen of iets dergelijks. Maar hij wordt natuurlijk wel steeds zwaarder en de zorg wordt ook steeds moeilijker. Hij begint nu tegen te werken als hij iets niet wil. Daarom is er ook een tillift gekomen en als straks alles beneden is wordt dat ook makkelijker.”*

Hoop op behandeling is er volgens de moeder in de toekomst: *“Ja, in Duitsland zijn ze op het moment bezig met het ontwikkelen en testen van een medicijn. Dat heeft tot nu toe bij andere kinderen hoopvolle resultaten opgeleverd. Het is alleen nog wachten of hier de verzekering het medicijn wil vergoeden, want het is erg duur.”* Het medicijn zal haar zoon niet genezen, maar de moeder hoopt wel dat haar zoon hierdoor haar dingen beter duidelijk kan maken: *“Door het medicijn kan het zijn dat het wat makkelijker wordt, want het jongetje dat ik gezien heb in Duitsland kon eerst helemaal niets en toen ik hem later weer zag, kon hij kruipen en hij kan praten. Ik heb daar gewoon wel hoop op. Baat het niet, dan schaadt het niet. Het medicijn kan geen kwaad.”* De moeder is er helemaal zelf achter gekomen dat het medicijn bestond, want hier in Nederland hadden ze er nog nooit van gehoord. Ook heeft zij de professoren die ze bij de bijeenkomst in België had ontmoet op de hoogte gebracht van de ontwikkelingen in Duitsland en naar aanleiding daarvan zijn ze in België ook begonnen met een

onderzoek. In Duitsland hoort er een zwaar dieet bij het gebruik van het middel, maar de moeder heeft in samenspraak met de specialist besloten dat zij dit niet zullen doen. De bloedsuikerspiegel wordt met het strenge dieet zo ver omlaag gebracht dat het gevaar oplevert: *“De specialist zegt zelf ook: dat dieet is gewoon gevaarlijk. Ik heb ook een keer met die Belgische professoren gebeld en die zeiden ook dat het een vrij link dieet was. En dan ga je toch nadenken. Ik wil mijn zoon niet in gevaar brengen omdat er misschien kans is dat ie wat leert.”*

Over gezinsuitbreiding wordt door de ouders op het moment nog niet gedacht: *“Eerlijk gezegd staat mijn hoofd daar helemaal niet naar. Maar het is sinds een paar jaar pas te onderzoeken in de zwangerschap. Er is een kans van een op vier dat je weer zo’n kindje krijgt. Maar daar denk ik helemaal niet aan. Hij heeft me gewoon nodig en ik kan er geen ander kindje bij gebruiken nu. Misschien wordt dat anders hoor, als hij later naar school gaat, dat weet je niet. We hebben ook allebei een DNA-test laten doen, dus mocht er wat gebeuren.. Het kan ook per ongeluk gebeuren, je weet het niet. Ze hebben de gegevens al en ze kunnen het zo onderzoeken.”*

Beantwoording vraagstellingen

1. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?*

De relatie binnen het gezin is niet expliciet naar voren gekomen. Het heeft beide partners echter wel een hele tijd gekost om met elkaar te kunnen praten over de ziekte van hun zoon.

2. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?*

Het contact met de familie is heel goed. Vooral de grootouders zijn een belangrijke bron van steun voor het gezin. Ze komen vrijwel dagelijks over de vloer en bieden waar dat mogelijk is hun hulp aan. Ze zijn ook erg betrokken bij de gezondheid van hun kleinzoon.

3. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de vrienden en kennissen?*

De vriendenkring van het gezin is niet groot, maar wordt wel als bevredigend ervaren. Niemand heeft het gezin laten vallen om de ziekte van hun kind. Vooral het contact met een vriendin en haar man is heel goed. Zij geven de ouders veel steun.

4. *Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?*

De omgeving reageert niet altijd even positief, maar dat is ook per situatie afhankelijk. Negatieve reacties zijn vaak afkomstig van vreemden en niet zozeer van collega’s op het werk. Negatieve reacties worden wel vaak als pijnlijk ervaren.

- 5 *Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?*

Met de zorg heeft het gezin in het verleden een aantal nare ervaringen gehad. Dit was vooral tijdens onderzoeken en controles in het ziekenhuis. Ook het gebrek aan kennis over de ziekte van hun zoon bij vreemde huisartsen werd vaak als vervelend beschouwd.

Hoofdstuk 9 Beantwoording van de vraagstellingen en aanbevelingen

Beantwoording van de vraagstellingen

Uit de gesprekken, die we hebben gevoerd, kwamen heel uiteenlopende ervaringen van ouders naar voren. Hoewel het erg moeilijk was hebben we geprobeerd overeenkomsten te vinden tussen deze ervaringen. Uit perspectief van het onderzoek komen de volgende antwoorden, op de geformuleerde vraagstellingen, naar voren, die van belang zijn voor de analyse:

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de relaties binnen het gezin?

Over het algemeen kunnen de spanningen, als gevolg van de ziekte van hun kind, leiden tot een hechtere relatie tussen beide ouders of juist tot ernstige verstoringen in de onderlinge relatie. Het verdelen van de aandacht over alle kinderen wordt vaak als moeilijk ervaren, toch slagen de meeste ouders hier wel in. Hoewel de ziekte van het kind veel tijd en energie kost, proberen de ouders meestal zo veel mogelijk het 'normale' gezinsleven in stand te houden.

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de naaste familie?

De relaties zijn heel verschillend van aard. Over het algemeen ontvangt het gezin genoeg steun van de naaste familie. Een negatieve houding van de familie komt vaak voort uit de onbekendheid van de ziekte, ze weten niet hoe ze ermee om moeten gaan.

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met vrienden en kennissen?

De ouders hebben bijna altijd wel vrienden waarbij ze terecht kunnen. In sommige gevallen mist men begrip en praktische hulp. Vaak hebben de ouders door de ziekte van hun kind wel hun echte vrienden leren kennen. In enkele gevallen zijn nieuwe vriendschappen ontstaan door contacten met lotgenoten.

Wat zijn de effecten van het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte op de beleving van de relatie met de omgeving?

Negatieve reacties zijn vaak afkomstig van buitenstaanders, ook dit heeft te maken met de onbekendheid van de ziekte en met het feit dat in een aantal gevallen de ziekte niet zichtbaar is aan de buitenkant. Na uitleg van de situatie wordt vaak wel begripvoller gereageerd. Ouders ervaren dan soms juist veel steun van hun omgeving. Met name leerkrachten op school houden in veel gevallen rekening met de ziekte van de kinderen.

Wat zijn de ervaringen van ouders met een kind met een stofwisselingsziekte met de zorg?

Opvallend was dat vooral in de prediagnostische fase de ouders in de meeste gevallen niet serieus werden genomen door de betreffende artsen. Vaak had dit te maken met communicatiestoornissen en onbekendheid van de ziekte bij de artsen. Voor bijna alle ouders gold dat zij deze periode als zeer onzeker hebben ervaren. Na de diagnosestelling bleek vaak de rol van de patiëntenvereniging belangrijk voor het verkrijgen van informatie over de ziekte. Over het algemeen waren ouders na de diagnosestelling tevreden over hun relatie met de zorg. Al is deze zorg meestal medisch en niet van sociale aard. Het verkrijgen van vergoedingen van zorgverzekeraars en andere instanties voor speciale voorzieningen en apparatuur was echter een grote bron van frustraties.

Aanbevelingen

Hoewel uit het voorgaande is gebleken, dat de ervaringen met familie, vrienden, kennissen, omgeving en zorg lang niet altijd negatief zijn, willen wij uit het oogpunt van verbeteringen van beleid de knelpunten, die door de ouders zijn aangegeven, nog eens belichten.

- In de prediagnostische fase niet serieus genomen worden
- Lange periode tot diagnosestelling
- Gebrek aan begrijpbare informatie voor ouders en omgeving
- Spanningen binnen het gezin
- Onbegrip van de mensen om hen heen
- Gebrek aan praktische hulp
- Problemen met het verkrijgen van vergoedingen

Deze knelpunten zijn grotendeels het gevolg van de grote onbekendheid van stofwisselings-ziekten. Wanneer er sprake is van een bekendere ziekte, bijvoorbeeld kanker, weten mensen vaak wel wat de gevolgen van zo'n ziekte voor het kind zijn. Bovendien kan de omgeving zich een beeld vormen van de mogelijke behandelmethoden en toekomstperspectieven.

De onbekendheid van het fenomeen stofwisselingsziekten vloeit voort uit het feit dat het gaat om zeldzame ziekten, waarvoor weinig geld beschikbaar wordt gesteld voor onderzoek, zoals in hoofdstuk 2 over zeldzame ziekten is beschreven. Dit komt de mate van bekendheid van stofwisselingsziekten niet ten goede, waardoor de bovengenoemde problemen kunnen ontstaan.

Hieruit voortvloeiend kunnen de volgende aanbevelingen worden gedaan;

- Het tot stand brengen van meer professionele psychosociale begeleiding voor het gezin met een kind met een stofwisselingsziekte, om het gezin in staat te stellen beter met de onzekerheid en de spanningen rondom de ziekte om te kunnen gaan.
- Het uitbreiden en standaardiseren van de informatievoorziening om de bekendheid van stofwisselingsziekten te vergroten. Tevens zou de medisch specialist zijn uitleg aan de ouders over de ziekte op papier kunnen zetten zodat zij deze rustig na kunnen lezen en ook aan andere laten lezen.
- Daarnaast is het wellicht aanbevelenswaardig om naast de medisch specialist een verpleegkundige aanwezig te laten zijn bij het overbrengen van de diagnose aan de ouders. De verpleegkundige zou dan nadat de medisch specialist klaar is, de ouders nog te woord kunnen staan en eventuele nazorg kunnen bieden.

Tenslotte kan het volgende worden opgemerkt;

De bescheiden grootte van de onderzoeksgroep, de niet-aselecte steekproef en het eenzijdige perspectief van de ouders maakt dat de bevindingen niet generaliseerbaar zijn. De aangedragen, vaak praktische problemen, die de gezinnen tegenkomen op hun weg door het zorgproces, zijn daarmee echter niet minder waardevol. Voor een volledig beeld is nader onderzoek noodzakelijk.

Geraadpleegde literatuur

- Anderson, R. & Bury, M. (1988), *Living with chronic illness. The experience of patients and their families*. London: Unwin Hyman Ltd.
- Bury, M. (1991), *The sociology of chronic illness: a review of search and prospects*.
- Calnan, M. (1987), *Health and illness. The lay perspective*. New York: Tavistock Publications.
- Elskamp, C.J.M., Balledux, M.M. & Tielen, L.M. (1998), *Waarover praten zij (niet)? De (psychosociale) problematiek van ouders van chronisch ziek kinderen*. Nederlands Instituut voor Zorg en Welzijn (NIZW): Utrecht.
- Gorter, K.A. (1988), *Zorgen voor gehandicapte gezinsleden: een landelijk onderzoek naar problemen en hulpverlening binnen huishoudens met lichamelijk gehandicapten*. 's Gravenhage: NIMAWO.
- Heyink, J.W. (1992), *Levertransplantatie: psychosociale aspecten*. Groningen: Drukkerij van Denderen b.v.
- James, V. & Gabe, J. (1996), *Health and the sociology of emotions*. Oxford: Blackwell Publishers Ltd.
- Roth, J.A. & Conrad, P. (1987), *Research in the sociology of health care. The experience and management of chronic illness*. Greenwich: Jai Press inc.
- Swaan, de, A. (1982), *De mens is de mens een zorg*. Amsterdam: Meulenhoff.
- Foldermateriaal van de Vereniging voor Kinderen met Stofwisselingsziekten (VKS).

Vragenlijst Project Medische Sociologie 2000

(GV 675)

Algemene vragen

Datum gesprek:

Duur gesprek:

Gesprek met: moeder/ vader/ beide

Andere aanwezigen:

Bijzondere omstandigheden:

Inleidende vraag

Kunt u in uw eigen woorden vertellen wat uw kind(eren) mankeert?

Prediagnostische fase

Wanneer kreeg u, of iemand anders, het vermoeden dat er iets mis zou kunnen zijn met de gezondheid van uw kind?

Zorg:

- Wat waren de **ziekteverschijnselen** van uw kind?
- Wanneer kwam het **eerste contact met uw huisarts** tot stand en waarom?
- Had de **huisarts al een vermoeden** wat er met uw kind aan de hand was?
- Heeft hij u direct **doorverwezen naar een specialist**? Zo ja, welke?
- Werd het door de **de specialist duidelijk uitgelegd**, was het een **prettige** man/vrouw, **stelde** de specialist **u op uw gemak, wachttijden**, etc.?
- Werd u door de verschillende medici **direct serieus genomen**?
- Was men voldoende **open** over het verloop van de onderzoeken?
- Kreeg u **voldoende informatie**?
- Heeft u uw kind **laten opnemen voor een onderzoek**?
- Heeft het **lang geduurd** voordat de specialist(en) een **definitieve diagnose** kon stellen? Was u **tevreden** over de manier waarop u en uw kind **behandeld/begeleid** zijn door de verschillende artsen/hulpverleners in de **fase voordat de diagnose vastgesteld** was?
- Hoe verliep de **taakverdeling** rond de **medische zorg**?

Gezin:

- Hoe **reageerde** u op de ziekteverschijnselen en **verschilde u en uw partner** in de reacties hierop?
- Hadden de ziekteverschijnselen invloed op het **dagelijks functioneren van het gezin**?
- Kunt u vertellen wat de invloed was van de **onzekerheid van het ontbreken van een diagnose** op de gezinssituatie? (Hoe reageerden uw **andere kinderen** op de symptomen van uw kind?)

Relaties:

- *Van wie ondervindt u de meeste emotionele steun?*
- *Vindt u zelf dat u voldoende open kunt praten over de ziekte van uw kind?*
- *Zijn mensen in uw ogen voldoende in staat zich te verplaatsen in uw situatie?*
- *Wordt uw kind door de omgeving wel eens als “zielig” beschouwd?*

Familie:

- Heeft u aan uw **naaste familie** verteld dat uw kind wat mankeerde?
- Wat vertelde u?
- In hoeverre heeft u in die onzekere fase **steun** ondervonden van uw **naaste familie**?
- Begrepen ze uw problemen?

Vrienden en kennissen:

- Heeft u uw **vrienden en kennissen** verteld dat uw kind wat mankeerde?
- Wat vertelde u?
- In hoeverre heeft u in die onzekere fase **steun** ondervonden van uw **vrienden en kennissen**?
- Begrepen ze uw problemen?

Omgeving (werk/school/buurt etc.):

- Heeft u uw omgeving verteld dat uw kind wat mankeerde?
- Wat vertelde u?
- In hoeverre heeft u in die onzekere fase **steun** ondervonden van uw **omgeving**?
- Begrepen ze uw problemen?

Diagnose vragen

Wat was uiteindelijk de diagnose?

Zorg

- Wat was het **tijdstip** waarop de **definitievediagnose** werd gesteld?
- Wat was **toen de leeftijd** van het **kind**?
- Heeft u, voor uw gevoel, **genoeg informatie** gekregen van de huisarts/specialist **over**:
 - De **technische aspecten** van de ziekte
 - Het **verloop van de ziekte**
 - De **levensverwachting**
 - Relevante **instanties**
- Hoe bent u **in contact gekomen** met de **VKS**?
- Heeft u **informatie gemist**?
- Bent uzelf ook **actief op zoek** geweest **naar informatie** over de ziekte?
- Had u het gevoel als u met **vragen** zat, u deze kon **stellen**? Bijv. aan de specialist of huisarts.
- Was het u **meteen al duidelijk** of de ziekte **behandelbaar** was of niet?
- Bent u daarover **goed voorgelicht**?
- Is het kind **opgenomen voor behandeling**?

Gezin

- Hoe reageerde u op de diagnose?
 - **Eerste gedachte**
 - **Toekomstverwachtingen**
 - **Emotionele ondersteuning**
- **Verschilde** u in **reactie** onderling?
- Welke **invloed** had de diagnose op de **gezinssituatie**?
- **Hoe** heeft u uw kind **uitgelegd** wat hem/haar **mankeerde**?
- **Hoe reageerde** uw **kind** daarop?
- Kon u uw **andere kinderen uitleggen** wat er aan de hand was?
- Heeft u **steun** kunnen vinden in uw **levensovertuiging**?
- Was u in staat **openlijk** over de ziekte **te spreken** binnen het **gezin**?

Relaties:

- *Van **wie** ondervindt u **de meeste emotionele steun**?*
- *Vindt u **zelf** dat u **voldoende open kunt praten** over de ziekte van uw kind?*
- *Zijn **mensen** in uw **ogen voldoende in staat zich te verplaatsen in uw situatie**?*

Naaste familie

- Hoe reageerde uw familie op de diagnose?
 - **Eerste reactie**

- **Emotionele ondersteuning**
- Aanbieden van **hulp**?
- **Verandering** in gedrag en **benadering** t.o.v. u en uw gezin?

Vrienden en kennissen

- Hoe reageerden uw vrienden en kennissen op de diagnose?
- **Eerste reactie**
- **Emotionele ondersteuning**
- Aanbieden van **hulp**?
- **Verandering** in gedrag en **benadering** t.o.v. u en uw gezin?

Omgeving

- Zijn mensen uit uw omgeving u anders gaan behandelen sinds de diagnose bekend is dat uw kind een SWZ heeft?
- Wat waren de **reacties van burens, collega's, leerkrachten**, e.a. op de diagnose.

Behandeling en de eerste periode thuis

Is er behandeling mogelijk? En was dat direct duidelijk?

Zorg:

- Bestond er **onzekerheid** over eventuele behandeling?
- Bent u door de specialist daarover goed **geïnformeerd**? (ook inpassing in dagelijks leven)
- Neemt u **zelf** ook een **deel** van de **behandeling** op u?
- Bent u daarbij weleens **onzeker over uw eigen kunnen**?
- Kunt u in dat geval ergens terecht met **vragen**?
- Bent u tevreden over de **begeleiding**? Mist u iets?
- Bent u tevreden over de manier waarop de **behandeling door de artsen** wordt uitgevoerd?
- Heeft u het gevoel dat u door de medische behandeling de **controle over de verzorging** van het kind verliest?
- Heeft u weleens **conflicten** gehad **met medici** over de vorm van behandeling of over de omgang met het kind?
- Vindt u dat er **meer rekening** gehouden moet worden met uw kennis als **ervaringsdeskundige** over het kind en de ziekte? Zo ja, waarom en hoe?
- Voelt u zich als ouder **serieus genomen** door de artsen m.b.t. de behandeling etc?

Gezin:

- Hoe heeft u de **rollen, taken en verantwoordelijkheden** binnen het gezin verdeeld?
- Moest de dagelijks **gezinssituatie** aangepast worden?
- Had het inpassen van de behandeling van uw kind gevolgen voor de **verhoudingen** binnen het gezin?
- Wat was de **reactie van het kind** zelf? En hoe gaat het gezin daar mee om?
- Had u voldoende **steun aan elkaar**, of zocht u steun buiten het gezin?

Relaties:

- *Van wie ondervindt u de meeste emotionele steun?*
- *Vindt u zelf dat u voldoende open kunt praten over de ziekte van uw kind?*
- *Zijn mensen in uw ogen voldoende in staat zich te verplaatsen in uw situatie?*

Algemene vragen:

- Bestaat er een **verschil in** de mate waarin u **steun** ontvangt van de naaste familie vrienden/kennissen en de omgeving?
- Zo ja, waar blijkt dat uit?
- Tegen welke **praktische zaken** liep u aan? (combinatie werk en zorg, opvang andere kinderen, financiële consequenties, informatietekort etc.

Naaste familie:

- **Praat** u veel met de naaste familie over de behandeling van uw kind? Zo ja, met wie?
- Krijgt u veel **steun** van uw naaste familie m.b.t. de behandeling en bij praktische problemen die zich kunnen voordoen?

Vrienden/kennissen:

- **Praat** u regelmatig met vrienden en kennissen over de behandeling van uw kind? Zo ja, met wie?

- Krijgt u veel **steun** van vrienden en kennissen m.b.t. de behandeling en praktische problemen die zich kunnen voordoen?

Omgeving:

- **Praat** u regelmatig met mensen uit uw omgeving over de gang van zaken rond de behandeling?
- Stuit u daarbij weleens op **onbegrip**? Zo ja, hoe gaan u en uw gezin daar mee om?
- Levert de behandeling weleens **praktische problemen** op voor het werk, school, burens etc?
- Hoe gaan u, uw gezin en de omgeving daar mee om?
- Krijgt u in dat geval veel **steun** en ervaart u flexibiliteit vanuit de omgeving? En van wie wel en van wie niet?

Leren leven-fase

Hoe past u het hebben van een kind met een stofwisselingsziekte in uw dagelijks leven?

Gezin:

- Is er sprake van een duidelijke **taak- en rolverdeling** binnen het gezin?
- Wie neemt de **zorg** voor het zieke kind op zich?
 - Krijgen broertjes/zusjes ook taken of verantwoordelijkheden bij de verzorging van het zieke kind?
 - Is de positie van het zieke kind een bijzondere?
- Moeten alle **gezinsactiviteiten** en dergelijke aan de ziekte van het kind worden aangepast?
- Hoe kan worden voorkomen dat de **ziekte** het leven van het kind en het gezin 'regeert'?
- Bent u voldoende in staat de **zorgtaak** op zich te nemen, of is het soms teveel?
- Tegen welke **praktische zaken** loopt u aan?
 - Oppas
 - Ophalen kind(eren) uit school
 - Etc.
- Hoe gaan uw **andere kinderen** om met de ziekte?
- Vindt u dat u voldoende in staat bent uw **aandacht** over uw kinderen te verdelen?
- Heeft u als ouders nog voldoende **tijd en energie over voor elkaar?**

Zorg:

- Krijgt u voldoende **ondersteuning** vanuit de zorg?
- Hoe bent u **begeleid** in het leren leven met de ziekte van uw kind?
- Bent u **tevreden** over het contact met de hulpverlening?
- Wat zou beter kunnen?
- Voelt u zich als ouder **serieus genomen** door de hulpverlening? (ervaringsdeskundige)
- Hoe is uw contact met de zorgverzekeraar en andere instanties?

Relaties:

- *Van wie ondervindt u de meeste emotionele steun?*
- *Vindt u zelf dat u voldoende open kunt praten over de ziekte van uw kind?*
- *Zijn mensen in uw ogen voldoende in staat zich te verplaatsen in uw situatie?*

Familie:

- Is uw **contact** met de naaste familie **verandert** in de afgelopen tijd?
- Vindt u dat uw familie voldoende aandacht en steun geeft aan uw gezin?

Vrienden en kennissen:

- Bent u tevreden met de **sociale contacten** die u nu heeft?
- Hoe reageren vrienden en kennissen op de ziekte van uw kind?
- Is uw **contact** met bepaalde vrienden / kennissen door de ziekte van uw kind **verandert**?
- Heeft uw kind **vriendjes en vriendinnetjes**? (hoeveel, sinds wanneer, etc.)

- Hoe reageren de vrienden van uw andere kinderen op de ziekte?
- Heeft u door de ziekte van uw kind **nieuwe sociale contacten** opgedaan?
- Hoe belangrijk is voor u het **lidmaatschap van de VKS**?

Omgeving:

Werk:

- Zijn de zorgtaken te **combineren** met het werken?
- Hoe **reageren de collega's en de werkgever** op de ziekte van uw kind?

School:

- Zit uw kind op school?
- Op welke school, sinds wanneer, waarom daar, etc.?
- Vindt u dat men op school **voldoende rekening** houdt met uw **kind**?
- Hoe gaan **klasgenootjes** om met uw kind?
- Wat zijn de **schoolprestaties** van uw kind?

De toekomst

Hoe denkt u dat het verder gaat met uw gezin, wat verwacht u op de korte en lange termijn?

Gezin:

- Praat u open over de toekomst binnen uw gezin?
- Verschilt u onderling in de manier van omgaan met de voorspellingen?
- Is uw kind in staat zijn/ haar toekomst te overzien?
- Hoe reageert uw kind op de voorspellingen?
- Hoe reageren de andere kinderen op de situatie?
- Heeft u de verwachtingen omtrent de ontwikkelingen van de ziekte van uw kind een plaats kunnen geven?

Naaste familie:

- Praat u met uw naaste familie over de toekomst van uw kind en uw gezin?
- Hoe reageert uw naaste familie op de voorspellingen?

Omgeving:

- Praat u openlijk over de toekomst van uw kind en uw gezin met:
 - Buren?
 - Leerkrachten?
 - Collega's?
 - Kerkleden?
 - Andere mensen uit de omgeving?
- Hoe reageert uw omgeving op de voorspellingen?

Vrienden/ kennissen:

- Praat u openlijk met vrienden en kennissen over de toekomst van uw kind uw gezin?
- Hoe reageren vrienden en kennissen op de voorspellingen?

De zorg:

- Welke verwachtingen met betrekking tot de zorg heeft u voor de toekomst?
- Bestaat er bij u hoop op nieuwe behandelmethoden?
- Hoe is de begeleiding door artsen en hulpverleners met betrekking tot de toekomst van uw kind en uw gezin?

Basisgegevens

Geboortedatum kind met SWZ:-.....-19.... Leeftijd kind:
Eventueel:

Geboortedatum tweede kind met SWZ:-.....-19.... Leeftijd kind:

Aantal kinderen in het gezin:

	Jongen	Meisje	Geb.datum	School	Beroep
1.					
2.					
3.					
4.					
5.					

Leeftijd moeder:

Leeftijd vader:

Opleiding moeder:

Opleiding vader:

Beroep moeder:

Beroep vader:

Geloofs- of levensovertuiging moeder:

Geloofs- of levensovertuiging vader:

Hoe is uw eigen gezondheid?(ziektegeschiedenis moeder):
(chronische aandoeningen, handicaps, ziektes)

Hoe is uw eigen gezondheid?(ziektegeschiedenis vader):

Woont het kind thuis of elders?

Als het niet thuis woont, waar woont het kind dan en sinds wanneer, waarom?